FACULTÉ MIXTE DE MÉDECINE
ET DE PHARMACIE DE LYON

Année 1962 N° 144

TITRE DE LA THESE

Maladie de Recklinghausen chez le Nouveau-né et le Nourrisson

(à Propos d'une Observation Personnelle)

THÈSE

présentée

à la Faculté Mixte de Médecine et de Pharmacie de Lyon

et soutenue publiquement le 29 Juin 1962

pour obtenir le grade de Docteur en Médecine

par

CHABERT Georges

Externe des Hôpitaux de Grenoble

né le 30 Juillet 1935

à GRENOBLE

Digitized by the Internet Archive
in 2026

https://archive.org/details/IA41550013_0012

FACULTÉ MIXTE DE MÉDECINE
ET DE PHARMACIE DE LYON

Année 1962

R. UNIV.
BIBLIOTHEEK
LEIDEN

N° 144

TITRE DE LA THESE

Maladie de Recklinghausen chez le Nouveau-né et le Nourrisson

(à Propos d'une Observation Personnelle)

THÈSE

présentée

à la Faculté Mixte de Médecine et de Pharmacie de Lyon

et soutenue publiquement le 29 Juin 1962

pour obtenir le grade de Docteur en Médecine

par

CHABERT Georges

Externe des Hôpitaux de Grenoble

né le 30 Juillet 1935

à GRENOBLE

ULTE MIXTE DE MEDECINE
DE PHARMACIE DE LYON

P E R S O N N E L D E L A F A C U L T E

LEPINE : Doyen Honoraire
Membre de l'Institut

M.H. HERMANN : Doyen
Correspondant de l'Institut

MMrs : M. LEVRAT Assesseur
L. REVOL, Assesseur

Professeurs Honoraires

COLLET, GUIART, PATEL, LEPINE, TRILLAT, MOURIQUAND, MAZEL, GARIN, GATE, MARTIN, GABRIELLE, SANTY.

Professeurs

MM. HERMANN	Physiologie
CIBERT	Clinique Urologique
PONTHUS (détaché à Beyrouth)	Physique biologique
DECHAUME	Clinique Neuro-Psychiatrique et Hygiène Mentale
ROCHET	Thérapeutique Chirurgicale et Chirurgie Opératoire
CHAMBON	Chimie Organique et Toxicologie
WERTHEIMER	Clinique Chirurgicale B
PAUPERT-RAVAULT	Clinique Médicale B
FROMENT	Clinique et Prophylaxie Cardio-Vasculaire
CROIZAT	Clinique Médicale C
ENSELME	Clinique Biologique et Médicale
MALLET-GUY	Clinique Chirurgicale A
GUILLEMINET	Clinique de Chirurgie Orthopédique et de Chirurgie Infantile
REVOL	Pharmacie Galénique et Matière Médicale
POLLOSSON	Clinique Gynécologique
PIGEAUD	Clinique Obstétricale
BOURRET	Médecine du Travail
LEVRAT	Clinique Médicale A
SOHIER	Hygiène et Action Sanitaire Sociale
DUCLOS	Clinique Stomatologique
BERNHEIM	Clinique Médicale Infantile et Hygiène du Ier âge
JOURDAN	Biologie Médicale et Pharmacodynamie
NETIEN	Botanique et Cryptogamie
BERTRAND	Clinique Chirurgicale C
BADINAND	Chimie Analytique Pharmaceutique
ROCHE	Médecine Légale et Déontologie
COUDERT	Parasitologie et Pathologie Exotique
MOUNIER-KUHN	Clinique d'Oto-Rhino-Laryngologie & d'Audio-Phonologie
PAUFIQUE	Clinique d'Ophtalmologique
THIERS	Clinique de Dermatologie, syphiligraphie et allergologie

BRUN	Clinique de Pneumo-Phtisiologie
CREYSSEL	Clinique Traumatologique des Membres
DARGENT	Cancérologie
GUICHARD	Anatomie Pathologique
Girard Paul	Pathologie Générale et Expérimentale
LATARJET	Anatomie
PEYCELON	Pathologie Chirurgicale
GIRARD Marcel	Thérapeutique
VACHON	Pathologie-Médicale
GALY	Physio-pathologie des Voies Respiratoires
KEHL	Histologie et Embryologie
PAPILLON	Radiologie
JEUNE	Clinique des Maladies Infectieuses
GONIN	Hydrologie thérapeutique, Climatologie et Ecologie Sociale
MONNET	Bactériologie

Professeurs à Titre Personnel

BERGER	Physique Nucléaire appliquée à la Médecine
DORCHE	Technologie Pharmaceutique

Professeurs sans Chaire

BANSSILLON	Obstétrique	CHATONNET	Physiologie
ROMAN	Parasitologie	CIER André	Pharmacie Chimique & Pharmacologie
BERTOYE	Bactériologie		
CIER J. François	Physiologie	PERROT	Chimie organique & toxicologie

Maitres de Conférences Agrégés

Médecine

FEROLDI	Anatomie Pathologique
CREYSSEL Roger	Chimie Biologique et Médicale
DUROUX Emile	Anatomie
BRETTE René	Thérapeutique
DUMONT Louis	Histologie
THIVOLLET Jean	Hygiène
GARIN Jean Paul	Parasitologie
MORET Robert	Physique
BOUCHET Alain	Anatomie
TOMMASI Michel	Anatomie Pathologique
RIFFAT Georges	Hygiène
JOUVET Michel	Pathologie Expérimentale
FAVRE GILLY Jean	Hématologie

Pharmacie

ODDOUX Lucien	Botanique et Cryptogamie
MALLEIN René	Chimie Analytique
GRAS Jean	Chimie Biologique
PEYRIN Jean-Ollivier	Physique

Agrégés en Exercice

MM. MATHIEU Jacques	Obstétrique
MARION Joseph	Orthopédie
GUINET Paul	Médecine Générale
PONT Maurice	Médecine Générale
VIGNON Georges	Médecine Générale
REVOL Louis	Médecine Générale
PLAUCHU Marcel	Médecine Générale
TRAEGER Jules	Médecine Générale
MARION Pierre	Chirurgie Générale
MICHAUD Pierre	Chirurgie Générale
JAUBERT DE BEAUJEU Michel	Chirurgie Générale
SAUTOT Jean	Chirurgie Générale
GUILLEMIN Georges	Chirurgie Générale
BURTHIAULT René	Obstétrique
GIGNOUX Marcel	Oto-Rhino-Laryngologie
FRANCOIS René	Pédiatrie
FREIDEL Charles	Stomatologie
DEVIC Michel	Médecine Générale
DESPIERRES Charles	Médecine Générale
DE MOURGUES Georges	Chirurgie Générale
FRANCILLON Jacques	Chirurgie Générale
SAUBIER Eugène	Chirurgie Générale
COLOMB Daniel	Dermatologie
COLIN Marcel	Médecine Légale
TOLOT François	Médecine du travail
GUYOTAT Jean	Neuro-Psychiatrie
SCHOTT Bernard	Neuro-Psychiatrie
DUMONT Martial	Obstétrique
BONAMOUR Georges	Ophtalmologie
DURAND Louis	Urologie
GARDE Alexandre	Médecine Générale
PERRIN André	Médecine Générale
LARBRE François	Médecine Générale
MORNEX René	Médecine Générale
NORMAND Jean	Médecine Générale
MARET Gilbert	Chirurgie Générale
DESCOTES Jacques	Chirurgie Générale
CHASSARD Jean Louis	Electro-Radiologie
ALLEGRE Georges	Neuro-Chirurgie
HUGONNIER René	Ophtalmologie
FAYSSE Robert	Orthopédie
GAILLARD Jean	Oto-Rhino-Laryngologie
KALB Jean Claude	Pneumo-Phtisiologie

Examinateurs de la Thèse

Président : Mr. BERNHEIM

Assesseurs : Mr. FRANCOIS
Mr. LARBRE
Mr. BEAUDOING

A MON GRAND PERE PATERNEL
Mort pour la France

in mémoriam.

A MON GRAND PERE MATERNEL

in mémoriam.

A MES GRANDS MERES
En gage d' affection

A MES PARENTS

Témoignage de mon amour filial, ce travail représente pour eux l'aboutissement de longues années d'efforts qu'ils ont du déployer.

A MA FEMME

Je lui dédie cette thèse
et lui rappelle ici ma gratitude
pour son aide attentive et pour
l'attachement qu'elle me témoigne.

A MES ENFANTS

Pour tout l'amour que je leur porte.

A MON FRERE

Sincère attachement

A MES BEAUX PARENTS

Pour toute l'aide qu'ils m'ont apportée.

A MES BEAUX FRERES ET BELLES SOEURS

Sincère amitié.

A notre Président de THESE

Monsieur le Professeur Agrégé BERNHEIM.

Il nous a fait le grand honneur d'accepter la Présidence de notre Jury de Thèse.

Nous le prions de bien vouloir trouver ici le témoignage de notre respectueuse gratitude.

A nos JUGES

M. le Professeur Agrégé FRANCOIS.

Il a bien voulu faire partie de notre Jury.

Nous le prions d'accepter nos respectueux remerciements.

M. le Professeur Agrégé LARBRE

Il nous a accueilli avec amabilité et a bien voulu faire partie de notre Jury.

Nous le prions d'accepter nos respectueux remerciements.

M. le Professeur Agrégé BEAUDOING.

Il nous a guidé au cours de cette thèse et a bien voulu faire partie de notre Jury.

Nous l'en remercions vivement.

A Monsieur le Professeur ROGET

Il nous a inspiré le sujet de cette thèse et n'a cessé de nous prodiguer son aide avec bienveillance. Nous avons pu apprécier dans son service la valeur de son enseignement.

Nous le remercions vivement et le prions de croire à notre respectueuse admiration.

A Monsieur le Docteur VALOIS.

A l'obligeance et au travail duquel nous devons les clichés photographiques de cette thèse.

A Monsieur le Docteur COUDERC.

Il nous a grandement aidé en ce qui concerne l'étude anatomo-pathologique.

Nous l'en remercions vivement.

A Monsieur le Docteur GILBERT.

Nous tenons à le remercier pour l'aide qu'il a bien voulu nous apporter.

A NOS MAITRES DES HOPITAUX DE LA TRONCHE
pendant notre Externat

M. le Professeur BONNIOT

M. le Professeur CABANAC

M. le Professeur CALAS

M. le Professeur DUGOIS

M. le Professeur CAU

M. le Professeur GRANDMAISON

M. le Professeur ROGET

M. le Docteur MARTIN NOEL.

- H I S T O R I Q U E -

LUDWIG en I793 rapportait l'observation d'un malade couvert de molluscum pendulum.

HEBRA en I878 décrit chez un nourrisson de 4 mois des naevi pileux et des molluscum.

VON RECKLINGHAUSEN en I882 décrit les neurofibromes sous-cutanés. Son nom est resté depuis, attaché à la maladie.

Pierre Marie en I894 complète la symptomatologie de l'affection en ajoutant les taches pigmentaires aux neurofibromes, naevi et molluscum déjà connus.

PUECH en I925 insiste sur la fréquence des manifestations osseuses associées, qui étaient jusqu'alors considérées comme des symptomes accessoires de la maladie.

GRENET et DUCROQUET en I934 ont isolé des formes purement pigmentaires et osseuses et ont même discuté l'existence de formes osseuses pures - et ils décrivent des malformations osseuses congénitales devant être rattachées à la neurofibromatose.

CARRIERE et HURIEZ (I936) établissent une classification des formes anatomo-cliniques de la maladie.

BERNHEIM et FRANCOIS font en I954 une revue de la maladie de RECKLINGHAUSEN chez l'enfant.

Les observations de neurofibromatose du nouveau-né et du nourrisson sont récentes pour la plupart.

ROPARS rapporte dans sa thèse en I942 un cas de Neurofibromatose néo-natale à symptomatologie cutanée, de même que DORR et WEBER en I95I, SCOTT et COHEN en I95I, GIBBS et TAYLOR

en I957, de BOISSIERES et PAYARD en I96I.

HOLT et WRIGHT en I948, AGNEESSENS en I95I, NOWAROSKI (I958) rapportent des formes à symptomatologie cutanée et osseuses.

§

- I N T R O D U C T I O N -

A - Nous avons eu l'occasion, dans le service des enfants malades du Professeur ROGET, d'observer un cas de maladie de RECKLINGHAUSEN, chez un nouveau-né, à prédominance osseuse, s'accompagnant de quelques tumeurs sous-cutanées.

B - Pour les avoir recherchés dans la littérature, nous avons pu constater que les cas publiés chez le nouveau-né ou le nourrisson sont exceptionnels, puisque nous n'avons relevé que I3 observations, de neurofibromatose; ce qui ne signifie pas pour autant que nous ayons épuisé absolument tous les cas de littérature mondiale.

Si la littérature est relativement pauvre en observations de maladie de Recklinghausen dans la première année de la vie, ceci est dû vraisemblablement à la plus grande fréquence des formes incomplètes qui ne sont pas diagnostiquées, et aussi à la dispersion des cas dirigés chez le pédiatre, le dermatologiste, le neurologue, l'optalmologiste, l'orthopédiste (CRISALLI).

Par contraste, la maladie est beaucoup plus fréquemment rencontrée chez l'adulte ou le plus grand enfant chez lesquels elle revêt un aspect plus polymorphe, bien que les signes soient rarement réunis au complet, tableau clinique que nous rappellerons brièvement, avant l'étude de la maladie chez le nouveau-né et le nourrisson.

CARRIERE et HURIEZ groupent les différentes manifestations sous les 5 chefs suivants :

I - Le syndrome cutané tumoro-pigmentaire,
- tumeurs cutanées
- pigmentations

II - Le syndrome nerveux

1°) Manifestations périphériques : tumeurs des nerfs périphériques.
Ces trois premiers symptomes constituant la triade édifiée par KOELLIKER.

2°) Manifestations centrales (gliofibromatose spinale et cérébrale)

3°) Manifestations dégénératives (idiotie, déficience psychique)

III - Le syndrome tumoro-viscéral

IV -- Le syndrome osseux

V -- Le syndrome endocrinien

Mais, si la symptomatologie semble plus réduite chez le nouveau-né et le nourrisson, et si le nombre de cas observés ou retrouvés est peu élevé, il ne faudrait pas conclure hâtivement que la maladie de RECKLINGHAUSEN est exceptionnelle puisqu'il s'agit d'une maladie héréditaire et familiale, mais seulement que l'affection étant bénigne à cet âge, seuls les cas particuliers ont fait l'objet de publications.

C - Il nous a paru intéressant de relater cas cas, d'une part du fait de leur symptomatologie assez particulière, d'autre part en raison de leur évolution, qui paradoxallement dans certains cas parait relativement bénigne.

§

- O B S E R V A T I O N P E R S O N N E L L E -

Enfant P... Corine, entrée dans le service des Prématurés de la Clinique Médicale Infantile, le 29 Décembre I960, quelques heures après sa naissance, envoyée par son accoucheur pour prématuration et tumeurs arrondies siègeant au niveau des deux régions deltoïdiennes et sur la plante du pied gauche.

Un interrogatoire minutieux ne permet pas de retrouver de cas de neurofibromatose chez les parents. Par contre, un frère présentait des signes de maladie de RECKLINGHAUSEN (nous reviendrons en détail sur cette observation).

Corinne est née I5 jours avant terme, à la suite d'une grossesse normale (à noter quelques hémorragies à la fin de la gestation). Accouchement normal, présentation du sommet, rupture de la poche des eaux au cours de l'accouchement, durée du travail 3 heures. Corinne a crié de suite à la naissance.

Le placenta ayant semblé anormal macroscopiquement à l'accoucheur, un examen histologique a été pratiqué par le Docteur Couderc.

Examen histologique de fragments placentaires.
(Dr. P. COUDERC - 29.2.I960).

"Placenta dont le développement correspond à l'âge de la grossesse. Les plus fines villosités sont revêtues d'une assise trophoblastique continue avec en quelques points accumulation de plaques nucléés, et en d'autres points ilots de substance fibrinoide venant coiffer l'axe villositaire. Dans celui-ci il faut noter toutefois l'importance des capillaires sanguins tant par leur nombre que par leur volume.

Au voisinage de la caduque, quelques foyers de pseudo-infarctus blancs, surtout dans la zone marginale. En outre

assez fréquentes images de fibrine canalisée, et même en un point, véritable infarctus rouge dans les mêmes régions.

En conclusion, placenta correspondant grossièrement à un 8ème mois de gestation. L'hyperplasie et l'hypertrophie du système capillaire sanguin des plus fines villosités feraient admettre ce placenta dans le groupe vasculaire de Schramm.

A l'entrée dans le service des Prématurés.

CORINE pèse I kg 900, mesure 47 cm. Périmètre cranien 3I cm. Périmètre thoracique 27 cm. Elle a un bon aspect, présente une respiration régulière, un teint rosé. A noter cependant une légère cyanose des extrémités. Le signe de MORO est positif. La température initiale à 32° remonte rapidement à 35° dans l'incubateur.

On note à l'examen :

I°/ l'existence d'une petite tumeur sous-cutanée au niveau de la plante du pied droit de la grosseur d'un noyau de cerise, recouvert par une peau saine, non adhérente aux plans profonds.

2°/ Une tumeur d'espect identique mais plus volumineuse au niveau de l'épaule droite, de la taille d'un oeuf de pigeon, tumeur fixée aux plans musculaires, non mobilisée par les mouvements de l'épaule qui sont normaux.

3°/ Une déformation angulaire de l'extrénité supérieure de l'humérus gauche faisant penser à une fracture spontanée.

4°/ L'absence de toute pigmentation cutanée (malgré une recherche trés attentive).

Etude radiographique du squelette

I°/ Au niveau de l'humérus gauche, existe une image kystique volumineuse, plus étendue dans le sens longitudinal que transversal, avec rupture de la corticalité au niveau de la

face externe, et prolifération d'un os non homogène sur la face interne.

Au niveau du kyste, fracture spontanée de l'humérus avec angulation importante.

2°/ Toute les autres radiographies osseuses sont normales : colonne, membres, crâne, bassin etc...

3°/ Les points d'ossification sont normaux.

Aucun examen histologique ne fut pratiqué, les parents ayant eu un premier enfant atteint d'affection similaire s'opposèrent à tout prélèvement. Deux biopsies ont été pratiquées chez l'aîné (voir résultats plus loin).

Par ailleurs, l'examen clinique était entièrement négatif.

Aucune thérapeutique particulière ne fut appliquée, mis à part le traitement de routine de la prématuration et trois transfusions systématiques au 20ème, 25ème et 28ème jour. Le chirurgien orthopédiste conseilla de ne faire aucune immobilisation.

Evolution

Un ictère physiologique apparu au 3ème jour disparut au 8ème. La courbe de poids stationnaire pendant les 8 premiers jours, après une chute pondérale de I60 gr, devint régulièrement ascendante. A la sortie de l'hôpital, au bout d'un mois, l'enfant pesait 2 kg, 700 ayant repris 800 gr au cours du premier mois.

- A 2 mois, 3 kg 780
- A 3 mois, 5 kg 060
- A 4 mois $\frac{1}{2}$ - 6 kg 300 - Taille : 6I,5 cm
- A I0 mois - I0 kg 700 - Taille : 7I cm

Développement psycho-moteur normal : première dent à 6 mois station assise à 6 mois, enfant éveillé et bien développé.

Evolution des tumeurs sous-cutanées.

Pas de modification de taille des tumeurs constatées à la naissance, mais apparition à 2 mois, de nodules sous-cutanés de la grosseur d'un pois, au niveau de la paroi abdominale (fosse iliaque droite) au niveau du mollet droit, et du pied gauche (gros orteil).

A l'âge de 5 mois, apparition d'un nouvel élément dans la région deltoïdienne droite.

L'évolution de la lésion osseuse.

A l'âge de 6 mois, l'angulation est moins importante, non douloureuse ; une nouvelle radiographie montre un comblement partiel de l'image kystique constatée à la naissance.

L'enfant n'a pu être revue après l'âge de IO mois.

En résumé.

Observation d'une prématurée présentant des tumeurs sous-cutanées, une fracture spontanée de l'humérus gauche au niveau d'une image kystique volumineuse, tous symptomes rapportés à une maladie de Recklinghausen grâce aux examens histologiques pratiqués chez le frère ainé atteint de la même affection.

Evolution générale bonne. Evolution des tumeurs cutanées en aggravation. Amélioration nette de l'image kystique osseuse au cours des six premiers mois.

OBSERVATION DU FRERE AINE.

Nous n'avons jamais examiné cet enfant né en Octobre I958. Seuls, nous ont été transmis par les parents, les renseignements cliniques, les radiographies osseuses et les résultats des examens histologiques pratiqués par le Professeur NEZELOFF.

Cet enfant pesait à la naissance I kg 900 et dès la naissance on constata l'existence.

I°/ de tumeurs sous-cutanées au niveau des membres et du cuir chevelu ;

2°/ de lésions osseuses.

a) au niveau de la face interne de l'extrémité inférieure du fémur droit : image kystique volumineuse à paroi régulière avec disparition de la trame interne de l'os sans qu'existe de tumeur sous-cutanée à ce niveau. L'image kystique est surmontée d'une deuxième image moins volumineuse creusée en pleine diaphyse, n'atteignant pas la corticalité et séparée de la première par un pont de substance osseuse compacte.

b) au niveau du crâne, lacunes osseuses arrondies, régulières volumineuses, ligne médiane au niveau du frontal ; deux autres moins importantes au niveau du pariètal droit.

3°/ deux examens histologiques ont été pratiqués par le Professeur NEZELOFF (renseignements transmis par la famille).

a) au niveau d'une tumeur située sur la face interne de la jambe droite ;

b) au niveau d'une tumeur volumineuse, dite tumeur royale, au niveau du crâne.

Examen histologique d'une "tumeur grosse comme une cerise, située sur la face interne de la jambe droite (le 2I.11.I958).

L'examen histologique de plusieurs prélèvements montre une image absolument identique. Il s'agit d'une tumeur faite de cellules fusiformes relativement courtes. Ces cellules sont disposées en faisceaux régulièrement flexueux et les noyaux y prennent volontiers une disposition palissadique. Cette lésion est assez mal limitée et donne des expansions fasciculées dans le derme et l'hypoderme. La coloration de Fontana n'y met en évidence aucun dépôt pigmentaire. La coloration trichromique de

MASSON fait apparaître enfin une trés riche production de collagéne.

Cet aspect histologique est tout à fait en faveur d'un neurofibrome et d'une maladie de VON RECKLINGHAUSEN."

Examen histologique de la pièce d'exérèse de la tumeur "royale" cranienne. (Déc. I958).

L'examen histologique met en évidence, cette fois encore, un no ule neurofibromateux assez bien limité. Il siège immédiatement sous la peau et, à la différence du précédent, apparait considérablement vascularisé et presque angiomateux en raison du trés grand nombre de fentes vasculaires, pour la plupart vides de sang. L'examen cytologique attentif n'a pas permis de relever de mitose anormale ni d'anomalie nucléaire qui puisse faire craindre la transformation maligne

Conclusion : nodule neurofibromateux trés abondamment vascularisé d'une maladie de VON RECKLINGHAUSEN.

Evolution.

L'enfant est revu le 28.2.I96I : développement psycho moteur normal. On constate :

I°) La disparition presque complète des nodules sous-cutanés. Un examen attentif nous permet de retrouver un seul nodule sous-cutané de la grosseur d'un grain de plomb dans le creux axillaire gauche.

2°) Disparition complète des lacunes osseuses craniennes sur les clichés radiographiques pris un mois auparavant. Disparition également de l'image kystique vue sur le fémur.

Résumé.

Frère ainé du sujet de notre observation personnelle, atteint de neurofibromatose néo-natale caractérisée par des tumeurs cutanées au niveau des membres et du cuir chevelu ainsi que des la-

cunes osseuses au niveau du fémur et du crâne. Evolution marquée par la disparition complète des lésions osseuses et presque complète des lésions cutanées.

§

Radiographies des lésions osseuses dans notre observation Personnelle

- Photographies dues au Docteur VALOIS -

I - Corine P

Fracture spontanée de l'humérus au niveau d'une volumineuse lésion kystique.

2 - Frère ainé de Corine P. : Volumineuse image kystique fémorale.

3 - Frère ainé de Corine P. : Lacunes osseuses crâniennes .

- OBSERVATIONS RETROUVEES DANS LA LITTERATURE -

Nous les grouperons de la façon suivante :

I - CAS DANS LESQUELS EXISTENT SEULEMENT SOIT DES NODULES ISOLES, SOIT DES TUMEURS CUTANEES AVEC TACHES PIGMENTAIRES.

A - Observations où existe seulement des nodules isolés.

Observation I.

H. DE BOISSIERE - PAYARD - M. FERRU - GUILLAUD-VALEE et VINCENT.
Archives Françaises de Pédiatrie T XV. III n°9 I96I. Neurofibromatose de Von RECKLINGHAUSEN néo natale.

Enfant né à 7 mois pesant 2 kg 200.

Examen clinique à la naissance

Dès la naissance on a pu constater l'existence de plusieurs nodules de la taille d'un pois à celle d'une noix au niveau du cuir chevelu, des épaules, du dos, et de la paume d'une main.

Examens complémentaires.

Tous les examens à la recherche de localisations profondes : encéphaliques osseuses, viscérales, furent négatifs.

Tous les examens furent négatifs (B.W. recherche de staphylocoques de listériose ou d'autres germes).

La numération formule était normale pour l'âge. Le diagnostic suspecté par l'un de nous (FERRU)

fut établi par l'examen histologique (Pr.PAYARD- Pr. DELARUE - Pr.A. ORCEL) qui nous montre qu'il s'agit d'un nodule neurofibromateux.

Antécédents.

L'enquête génétique n'a pu être poussée trés loin, le père étant d'origine arménienne, mais son oncle et un grand-parent paternel auraient eu des nodules au niveau de la face et du dos.

Evolution.

L'enfant resta 3 mois dans le service et l'évolution fut caractérisée par l'accroissement de volume, la tendance à l'ulcération des nodules en des zones cutanées indemnes.

L'enfant devant partir au Sahara, et devant l'allure extensive des nodules, il fut procédé à leur extirpation chirurgicale.

Nous avons perdu de vue cet enfant depuis et nous ne savons quel pronostic lointain porter.

EN RESUME : Neurofibromatose observée à la naissance caractérisée par la présence de plusieurs nodules isolés. Notion héréditaire de la maladie. Evolution suivie jusqu'à l'âge de 3 mois, date à laquelle il fut procédé à l'exérèse des neurofibromes , en raison de leur tendance extensive. L'évolution ultérieure n'est pas connue.

Observation II.

Beatrice E. SCOTT - HARRY J. COHEN.

Am.J. of Diseases of children vol. 82 - I95I p. 574 "Neurofibromatosis in a newborn infant"

G.F.C. fille nègre naquit le 6 août I950.
Poids à la naissance 2.500 gr. Durée du travail : I2heures
Délivrance normale. L'enfant cria et respira spontanément.

Antécédents héréditaires :

La mère, primipare âgée de 28 ans, avait reçu en septembre I949, en raison de réactions sérologiques positives, un traitement anti-syphilitique consistant en IO injections de pénicilline pendant la durée d'une semaine. En Mai I950, elle reçut 6.000.000 de pénicilline, suivi d'une injection par semaine de Bismuth et Mapharsen jusqu'à 1 semaine de la délivrance.

L'examen clinique et radiologique du squelette de la mère après l'accouchement ne révéla pas d'anomalie. Le père ne présentait pas de lésions cutanées. Le reste des antécédents familiaux n'est pas connu.

L'examen clinique à la naissance révèla une dépression circulaire en forme de cratère mesurant environ 4 cms de diamètre ; siègeant sur le côté latéral droit du thorax. La base du cratère étaient composées d'élévations indurées marron-rouge. Il y avait une déformation du thorax due à la dépression.

Disséminés sur le cou, le tronc, les extrémités, épargnant seulement les mains et les pieds, se trouvaient des nodules sous-cutanés fermes mesurant I à 3 cms de diamètre.

La peau recouvrant certaines de ces lésions était hyperpigmentée.

Les radiographies du squelette ne révélaient pas d'anomalies en dehors du thorax, qui présentait une déformation à type de compression du côté droit du thorax avec déplacement du coeur et du médiastin vers la gauche. Il existait des ponts osseux entre plusieurs cotes.

Examen complémentaires :

Le bilan sanguin montra un hémogramme normal. Le test de KOLMER dans le sang donna une réaction à 2 croix. Refait un mois plus tard, ce test était négatif. Des examens en champ noir de plusieurs lésions ne révèlèrent pas de spirochètes. Bilan urinaire normal. Transit gastro-duodeno colique normal.

Biopsie.

Le 2ème jour de la vie, des prélèvements biopsiques d'une lésion de l'extrémité supérieure du bras droit et des parois de la lésion cratériforme thoracique droite étaient pratiqués. Le tissu prélevé était ferme et blanc brûnatre. Voici les résultats de l'examen microscopique "Immédiatement au dessous du tissu épithélial superficiel normal, on voit des structures en forme de spirales formées de fines fibres nerveuses entourées par des fibres de tissu conjonctif dense, épais, hyalinisé.

Ce dernier prend l'éosine à l'intérieur des spirales, on voit la vaculation des fibres nerveuses avec fragmentation nucléaire".

Rétrospectivement on voyait que la lésion thoracique était formée par la coalescence de plusieurs neurofibromes avec nécrose centrale consécutive produisant la dépression.

Evolution.

L'état général de l'enfant reste satisfaisant pendant son séjour à l'hôpital. Des examens neurologiques et ophtalmologiques donnaient des résultats normaux.

Quelques rares nodules sous-cutanés nouveaux apparaissaient sur le tronc ; certaines des anciennes lésions devenaient plus larges et la couleur de la peau sus-jacente fonçait . Il y eut une cicatrisation minime

de la lésion thoracique. De nombreuses lésions du dos et du cou s'ulcérerent en syrface et un traitement antibiotique fut institué pour prévenir l'infection secondaire.

A l'âge de 2 mois et demi l'enfant quittait l'hôpital.

EN RESUME : Neurofibromatose observée à la naissance, caractérisée par des nodules sous-cutanés disséminés sur tout le corps avec dépression thoracique cratériforme formée par la coalescence de plusieurs neurofibromes. Pas de notion héréditaire de la maladie. Etat presque inchangé 2 mois et demi plus tard. Evolution non connue.

Observation III.

ROPARS A. - Thèse méd.Lyon n° I29 - I942 - 43

"De la maladie de RECKLINGHAUSEN chez l'enfant" (neurofibromatose).

Enfant né à terme le I6 Janvier I942.

Antécédents familiaux.

On ne connait pas de cas de neurofibromatose dans la famille. Les parents sont en bonne santé. Pas de fausses couches, ni d'enfants prématurés 2 frères âgés de 3 et 8 ans, en bonne santé.

Histoire de la maladie.

Vers l'âge de 2 semaines, la mère remarque au niveau de l'angle de la machoire inférieure droite, une petite papule dure, de teinte un peu rosée, qui ressemblait au début à une "piqûre de moustique".
Cette papule a lentement augmenté de volume.

Le I8.4.I942, soit à l'âge de 3 mois, le papule s'est transformée en un petit nodule dur, indolore, de couleur un peu plus foncée que les téguments voisins, de la taille d'une petite lentille, enchassée dans le derme et mobile sur les plans profonds. A cette même date ce nodule est détruit par électrocoagulation (Dr.KUSS).

Quelques semaines plus tard la lésion est cicatrisée, mais autour d'elle est apparue une couronne de petits nodules analogues au premier et ayant chacun la taille d'une tête d'épingle.

En Mai I942 (4 mois) apparition d'un nodule identique sur le dos de la main gauche, et d'un 3ème nodule sur le front.

En novembre I942 (I0 mois) : le nodule de la main a atteint le volume d'une lentille, celui du front a également augmenté de taille, de même que ceux entourant la cicatrice du premier.

Examen histologique.

Une biopsie du nodule de la main est pratiquée, dont voici le résultat "tumeur nerveuse à différenciation fibreuse : neurinome (maladie de RECKLINGHAUSEN), ce qui explique et le structure histologique de la tumeur, et sa récidive".

En Janvier I943 la plaie de biopsie s'est bien cicatrisée.

L'enfant prospère normalement.

EN RESUME.

Nodules neurofibromateux observés à l'âge de 2 semaines. Pas de notion héréditaire de la maladie. Récidive après électrocoagulation d'un élément. L'évolution, connue jusqu'à l'âge de I an est caractérisée par l'apparition de quelques nodules sous cutanés nouveaux.

Observation IV

DORR et WEBER - ZENTRALBLATT Für Gynäkologie. 73, I95I, 2p.I549-5I.

"Neurofibromatose des Neugeborenen"

Un cas a été observé dans notre clinique, de neurofibromatose du nouveau-né.

Antécédents- Mère âgée de I9 ans, ne présentant aucun symptome qui puisse faire conclure à une neurofibromatose. Parents en bonne santé. Aucune maladie importante n'est connue, par la mère, dans la famille. On ne peut également découvrir aucune maladie héréditaire chez le fiancé (père de l'enfant).

La grossesse et l'accouchement le 30.9.I950 d'une petite fille furent normaux. Réaction de BORDET-WASSERMANN chez la mère négatif.

Examen clinique à la naissance.

Poids 3.270 gr. 53 cm de longueur - 34 cm de périmètre cranien - 32 cm de diamètre biacromial.

Dispersés sur tout le tronc et au niveau des membres inférieurs on pouvait palper de multiples nodules fermes, situés sous la peau, d'une grosseur allant de celle d'un pois à celle d'un grain de café. La peau les recouvrant est mobilisable. La face interne de la cuisse gauche est parsemée de nombreux nodules. La jambe gauche présente des mouvements actifs normaux mais en position de repos, se trouve en légère rotation interne et en adduction. La mise en abductionpassive de cette jambe est difficile. La flexion est libre.

Le bras gauche dont la croissance est quelque peu en retard, présente, à côté d'une contracture en flexion du muscle biceps, le tableau d'une paralysie

flasque. Quant aux membres supérieurs ils ne présentent pas de nodules perceptible.

En outre, existe un syndrome de Claude Bernard HORNER.

Examens complémentaires.

Pour éclairer le diagnostic, un prélèvement biopsique fut pratiqué au niveau d'un petit nodule de la face gauche du thorax, et l'interprétation histologique (Pr.KLINGE - MAINZ) conclut à la neurofibromatose de VON RECKLINGHAUSEN.

Le bilan radiographique de la totalité du squellette ne montrait aucune modification osseuse, en dehors de l'absence du noyau épiphysaire de la tête humérale gauche. Il s'agissait ainsi d'une neurofibromatose du nouveau né avec paralysie du plexus bracchial gauche.

Evolution.

Six mois après la naissance on ne notait chez l'enfant aucune modification de la situation, en dépit d'un traitement médical et orthopédique.

EN RESUME.

Neurofibromatose caractérisée dès la naissance par l'existence de multiples tumeurs sous-cutanées avec paralysie flasque du bras gauche. Evolution suivie 6 mois sans modification du tableau clinique.

B - Observations où existent seulement des tumeurs cutanées avec des taches pigmentaires.

Observation V.

N.M. GIBBS - M. TAYLOR - A. YOUNG J. Of laryng.

and otology.
"Von RECKLINGHAUSEN'S disease in the larynx and trachea of an infant".

Histoire de la maladie.

A 3 mois commença un stridor laryngé, alors que cet enfant unique, n'avait en aucune maladie antérieure.

A 4 mois, l'examen du larynx sous anesthésie montrait un gonflement de la région rétro-cricoidienne.

A 7 mois l'examen du larynx montrait nettement une tumeur sur la face postérieure du larynx, tumeur que la biopsie montrait être un névrome plexiforme bénin.

Des tâches pigmentées et quelques nodules minuscules étaient alors découverts sur la peau au niveau du tronc.

Evolution.

A I2 mois l'enfant fut admis à l'hôpital pour dyspnée croissante et dut être trachéotomisé. L'exérèse de la tumeur était reportée à un moment ultérieur, mais l'enfant mourait soudainement un mois après la trachéotomie.

Antécédents familiaux.

Le père de l'enfant présentait une maladie de VON RECKLINGHAUSEN, qui apparut chez lui à l'âge de 20 ans.

Découverte d'autopsie.

Garçon de I6 mois, orifice de trachéotomie normal. Dilatation du coeur droit avec engorgement sanguin de la veine cave et des collatérales - orifice laryngé obstrué partiellement par une tumeur molle située sur la face supérieure des cartilages aryténoides, s'étendant

comme un épaississement diffus de la trachée jusqu'à un point situé immédiatement sous l'orifice de trachéotomie.

L'examen histologique montrait les tissus intralaryngés et extralaryngés, ainsi que la trachée, envahis par un névrome plexiforme.

EN RESUME : Neurofibromatose ayant débuté à l'âge de 3 mois par un stridor laryngé du à la localisation laryngée et trachéale d'un névrome plexiforme. Quelques tumeurs cutanées et des taches pigmentaires observées à l'âge de 7 mois. Mort subite à I6 mois après trachéotomie.

II - OBSERVATIONS DANS LESQUELLES EXISTENT DES LESIONS OSSEUSES ASSOCIEES.

A - Lésions osseuses associées à des tumeurs cutanées.

Observation VI.

AGNEESSENS A. - Mands chrift voor kindergeneesk I950 T. I8 - 9 - p. 347 - 53.
"eon ongewoon gëval van neurofibromatose bij een zuigeling."

Le I5.7.I948 l'enfant Lilianne S. était admise à la Clinique Pédiatrique. C'était un nourrisson robuste de 6 semaines, mais dont les parents étaient alarmés par la présence de multiples tumeurs sous-cutanées.

Dans les antécédents, il y avait rien d'important. Fille unique, accouchement normal d'un enfant vivant le 22 Mai I948, pesant 2,550 kgs.

Déjà à la naissance était notée une petite tu-

meur au niveau de la branche montante gauche du maxillaire, qui fut interprétée lors d'un examen radiographique antérieur, comme un sarcome ostéolytique.

L'examen à l'âge de 6 semaines était riche en renseignements. Beau nourrisson ne p sant cependant que 3,450 kgs.

Manifestations cutanées.

I - Tumeur cutanée ferme, en léger relief, sur la zone temporale gauche.

2 - Tumeur dure, soulevant la peau, fixée à l'os, sur le sternum à la hauteur de la 2ème cote.

3 - Tumeur molle, de la taille d'une noix paraissant fixée à l'os, au niveau de la branche montante gauche du maxillaire.

4 - Dans la paroi abdominale, près de l'ombilic, trois tumeurs de la grosseur d'un pois étaient plus ou moins mobilisables sous la peau.

5 - Une masse dure dans le tissu musculaire de la cuisse gauche, faisait saillie à la peau au dessus du genou.

Une dizaine de petites tumeurs situées sur la face externe de la cuisse gauche étaient toutes mobilisables avec les muscles ; à droite outre des tumeurs similaires on en retrouvait certaines situées au niveau du triangle de SCARPA. Toutes ces tumeurs n'étaient pas sensibles à la pression.

Les examens complémentaires ne montraient rien de particulier ; bilan sanguin négatif, B.W négatif dans le sang, examen des urines avec recherche du sucre, de l'albumine, de l'acétone, négatif.

Pour établir le diagnostic, on se décida donc à la biopsie de la tumeur située au niveau de la région temporale. Un prélèvement fut fait d'un tissu ferme, blanc, gros comme un pois, et l'examen microscopique l'identifia comme étant un neurofibrome. (Pr.PICARD) "aspect fibreux

typiques : faisceaux longitudinaux ou transversaux, composés de petites cellules allongées parrallèles, avec leurs extrémités entremêlées, les unes aux autres si bien que leurs noyaux sont disposés de façon plus ou moins parrallèles".

Manifestations osseuses.

L'examen radiologique du squelette montra de nombreuses altérations osseuses, se présentant sous la forme de zones claires arrondies, localisées pour la plupart dans la métaphyse, du subitus, du radius, de l'humérus, du tibia et du péroné. La plupart des taches claires ont l'aspect de niches s'étendant depuis le bord de la métaphyse, plus ou moins loin jusqu'à son milieu Leur bord est flou du côté externe, net du côté interne sous la forme d'une ligne sombre de I à 2 mm de largeur. La plupart de ces images ne correspondent pas à de vrais "kystes" mais ont l'aspect radiographique de "niches" - seule dans le diaphyse du péroné une tache claire ovalaire est remarquée intéressant le cortex. En outre, des taches claires sont découvertes dans le bassin. Quant aux côte, à la colonne vertébrale et au crâne, ils ne présentent aucune anomalie.

Aucun traitement ne fut prescrit.

Evolution

Le 11.8.48, soit à l'âge de 3 mois, Liliane S était revue. Poids 3,800 kgs. Etat général satisfaisant. L'examen montrait que les tumeurs précédemment observées étaient devenues plus petites. Néanmoins il persistait sur la langue deux petites tumeurs.. une tumeur ferme au sommet de la ligne médiane, soulevant légèrement la muqueuse une autre située au dessous et à gauche.

Les lésions osseuses des membres inférieurs apparaissent à une nouvelle radiographie, de nature et d'étendue identique. A l'occasion d'une bronchite, la malade

fut revue en consultation et l'on notait que la plupart des tumeurs étaient devenues plus petites et que de rares tumeurs étaient encore perçues.

Lors d'un nouvel examen (le 2I.IO.I949) à l'âge de I7 mois, on notait une amélioration inespérée, confirmée par les radiographies. Aucune tumeur n'était retrouvée en dehors d'une trés petite sur la langue, la région maxillaire gauche était peut être encore un peu plus grosse qu'à droite. Les membres apparaissent tout à fait normaux sur les radiographies. Les tumeurs osseuses étaient devenues des zones nouvellement calcifiées, sans déformation de la structure du tissu osseux.

Les tumeurs superficielles et profondes des tissus mous visibles sur les radiographies antérieures, ont disparu.

EN RESUME.

Neurofibromatose observée à l'âge de 6 semaines caractérisée par l'association de tumeurs cutanées multiples et de lésions osseuses pseudokystiques. Evolution marquée par la disparition totale à l'âge de I7 mois, tant des signes osseux que des signes cutanés à l'exception d'une petite tumeur linguale.

Observations VII et VIII

John Holt. Edwin M. Wright.
Radiology 5I - I948 p. 647 - 63

"The radiologic features of neurofibromatosis"

Ces auteurs rapportent une série de cas observés à l'hôpital de Michigan, entre I934 et I947. Parmi ces cas, deux ont retenu notre attention.

Observation VII

L'enfant fut vu à l'âge de 4 mois et un diagnostic clinique et histologique de neurofibromatose fut établi lors d'un examen en I936 : présence de multiples tumeurs sous-cutanées dont la biopsie prouvait qu'il s'agissait de neurofibromes. A ce moment, un bilan radiographique découvrait de nombreuses lésions kystiques intra-osseuses siègeant à l'intérieur des métaphyses de nombreux os longs, ainsi que des érosions périphériques au niveau des métaphyses des fémurs, tibias, péronés.

Les membres supérieurs étaient atteints à un moindre dégré.

Réaction de KAHN négative.

Evolution : I3 mois plus tard, on notait que, chez cet enfant en bonne santé, de I7 mois, les lésions cutanées avaient complètement regressé. Les troubles osseux avaient également complètement disparu, ainsi que le prouvait un examen radiologique pratiqué en Novembre I937, lequel montrait aussi la disparition des tumeurs molles visibles sur les radiographies antérieures.

RESUME : Neurofibromatose observée à l'âge de 4 mois et caractérisée par l'association de tumeurs cutanées et de troubles osseux (lésions kystiques intra-osseuses et érosions périphériques). Evolution marquée par la disparition totale à l'âge de I7 mois des lésions cutanées et osseuses.

Observation VIII

Le deuxième enfant a présenté des signes de neurofibromatose qui ont été observés quelques I2 heures après la naissance. A ce moment là en effet, on notait de multiples tumeurs fixées ou mobilisables sur le tronc et les extrémités.

A l'hôpital à l'âge de 6 semaines, des radiographies du squelette montrent l'atteinte des os longs, de la colonne et des côtes ; aux membres inférieurs : présence d'érosions des fémurs et des extrémités supérieures des tibias, ainsi que des lésions kystiques intraosseuses métaphysaires semblables à celles vues dans le cas précédent. Nombreuses calcifications dans les tissus mous. Erosions osseuses sur les cotes, la colonne, le bassin. Scoliose due à une lésion destructrice de la moitié droite de LI. Présence de raréfactions osseuses métaphysaires et de tumeurs sous-cutanées des tissus mous sur les radiographies des 2 membres supérieurs. Des lésions destructrices étaient aussi observées dans la mâchoire ; la voute cranienne était entièrement normale.

Biopsie : Une biopsie des tissus mous montrait l'existence de neurofibromes avec calcifications dans un centre nécrotique, mais 3 biopsies des lésions intraosseuses étaient incapables d'établir la présence de tissu neurofibromateux à l'intérieur de l'os.

Evolution : Un récent examen de ce malade à l'âge de 8 mois montre la disparition complète et spontanée des tumeurs sous-cutanées, et une régression remarquable des troubles osseux.

EN RESUME : Neurofibromatose caractérisée, quelques I2 heures après la naissance, par l'existence de tumeurs sous-cutanées multiples. Observations de troubles osseux (os longs, colonne et cotes) à l'âge de 6 semaines.

Evolution suivie jusqu'à l'âge de 8 mois : disparition spontanée des tumeurs cutanées et regression des troubles osseux.

B - Lésions osseuses associées à des tumeurs cutanées et à des taches pigmentaires.

Observation IX.

NOWAROWSKI - T.K. Pédiatrica Polska I958 - 33/6 p. 7I3 - I5 -

Guérison spontanée de la neurofibromatose congénitale généralisée.

Histoire de la maladie.

L'auteur rapporte un cas observé par le Dr. HALAZINSKA en I954 à la clinique obstétricale A.M. à Breslaw, de neurofibromatose généralisée chez un nouveau-né, M.D. de sexe masculin né le 3.4.I953.

Aucun doute ne pouvait subsister quant au diagnostic après l'examen radiologique du squelette et l'examen histopathologique d'un neurofibrome.

L'enfant a séjourné dans une clinique obstétricale jusqu'au I9.9.I953. La mère l'ayant abandonné, l'enfant est alors confié (à l'occasion de troubles dyspeptiques) au pavillon d'enfants malades à Breslaw où il sera suivi jusqu'à l'âge de 5 ans.

A ce moment l'auteur examine l'enfant alors âgé de 5 mois I/2. Les antécédents héréditaires ne sont pas connus. Poids : 3,450 kgs à 5 mois et demi. Disséminés sur tout le corps, sur la tête, sur les membres supérieurs et inférieurs, on notait une multitude de neurofibromes de la grosseur d'une noisette ou d'un haricot.

Ces tumeurs étaient assez dures, non mobilisables, recouvertes d'une épiderme normal.

En outre, sur tout le corps on pouvait voir d'innombrables petites tâches rougeatres ou brunatres.

EVOLUTION : L'épisode dyspeptique terminé, on a constaté une amélioration progressive de l'état général avec reprise pondérale.

A 1 an : poids 9 kgs. L'enfant commence à peine à s'asseoir. L'auteur note l'existence d'une hernie ombilicale; accentuation d'un strabisme de l'oeil droit ; les tumeurs neurofibromateuses fondent littéralement, décimant progressivement de volume, plus difficilement palpables, moins fixées.

A l'âge de I an I/2 on notait la disparition totale des neurofibromes cutanés. De même ont disparu les innombrables tâches cutanées pigmentaires ; un embompoint apparait et augmente. Un contrôle radiographique pratiqué à l'âge de 26 mois (II.I50 K. Juin I955) démontrait la disparition totale des images de raréfaction osseuse typiques de la maladie, et qui avaient été notées au niveau des os du crâne et des os longs. Un examen radiologique ultérieur (octobre I957) à l'âge de 5 ans ne montrait pas de changements. L'enfant a par ailleurs subi une intervention chirurgicale en vue de corriger des pieds bots congénitaux.

A l'âge de 5 ans, le développement intellectuel laisse à désirer, l'enfant possède peu de mots d'idées, parle de façon inintélligible, est turbulent, agressif, méchant. Il est difficile d'établir s'il s'agit d'une tare psychique ou bien si cet état est le résultat d'une éducation dans un milieu inadapté.

L'auteur rappelle alors que si cette observation mérite d'être signalée, c'est parce que la disparition des neurofibromes au cours de l'évolution de la maladie est exceptionnel.

EN RESUME :

Neurofibromatose observée à la naissance caractérisée par l'existence de taches café au lait, de neurofibromes sous-cutanés, et de lésions osseuses des os

longs et du crâne.
Evolution suivie jusqu'à l'âge de 5 ans où l'on a noté la disparition totale de toutes les lésions osseuses, pigmentaires et sous-cutanées.

III - OBSERVATIONS DE MALADES ATTEINTS DE DEFORMATION DES MEMBRES, D'APPARITION PLUS TARDIVE MAIS DATANT DE LA NAISSANCE.

OBSERVATION X

C. GLENN BARBER SURGERU GYNECOLOGIE AND OBSTETRICS Vol. 69 NOV. I939 nº 5 p. 6I9 - 26.

Congenital bowing and pseudarthrosis of the lower leg. Manifestations of Von Recklinhausen's neurofibromatosis.

Cas Nº I

En février I930, M.G. fille Italienne âgéd de 2mois était amenée au dispensaire de la charité pour une déformation du membre inférieur droit, présente depuis la naissance.

Antécédents.

Mère couverte littéralement de molluscum neurofibromateux auxquels elle ne prêtait guère attention. Les cinq frères et une soeur de la malade présentaient selon la mère, de nombreuses tâches cutanées. Une fille âgée de onze ans, ne présentait pas de tâches.

Trois autres enfants, nés prématurément, n'avaient pas vécu et leur sexe n'avait pas été noté.

Examen : Déformation de la jambe selon une courbure antéro-latérale accusée, avec angle ouvert en arrière, sans son tiers inférieur. En plus de la courbure, il y avait une

torsion interne considérable. Il n'y avait pas de notion de traumatisme pendant ou après la naissance.

Sur tout le corps on note un certain nombre de petites zones de pigmentation brun-sombre.

Evolution : Avec seulement un traitement orthopédique l'état de l'enfant alla en s'améliorant.

Le 22.6.1931 (soit à l'âge de 18 mois) l'enfant commença à marcher.

Le 6.9.1931 (21 mois) un tracé de la déformation comparé a un tracé précédent montrait un certain progrès dans le degré de la courbure.

Des radiographies faites le 8.9.1931 montrent l'étendue de la déformation présente.

Le 22.10.1931 (22 mois) l'enfant marchait bien, la déformation était inchangée.

Le 2.8.1932 (30 mois) : aucun handicap fonctionnel n'existe apparemment, et la famille est avisée que l'opération pour corriger la déformation existante ne pourrait être tentée avant l'adolescence.

RESUME :Neurofibromatose caractérisée par une déformation congénitale de la jambe, et des tâches pigmentaires cutanées. Suivi jusqu'à l'âge de 30 mois : petite amélioration de la déformation de jambe (intervention correctrice prévue à l'adolescence). Notion héréditaire et familiale de l'affection.

Cas N° 2

OBSERVATION XI

MM. Fille italienne fut admise au service d'orthopédie le 16 Novembre 1922, à l'âge de 2 ans, pour une déformation présente depuis la naissance, de sa jambe gauche.

Antécédents : Les parents, les six frères et soeurs sont en bonne santé. Le seul membre de la famille acceptant de se faire examiner était le père qui présentait de nombreuses petites taches cutanées pigmentées réparties irrégulièrement sur son corps, quelques-unes faisant saillie. Deux de ces taches sont pédiculées. Plusieurs petites tumeurs arrondies peuvent être perçues dans la peau. Mais un diagnostic de la maladie de RECKLINGHAUSEN serait ici présomptueux.

La mère refusa l'examen mais elle présentait quelques nodules marron sur la face et le cou et une tache pigmentée de 2 à 4 cms sur la jambe droite.

L'examen clinique.

A l'âge de 2 ans montrait une courbure antérolatérale de la jambe gauche dans son tiers inférieur. Aucun signe de rachitisme.

En novembre 1922 une ostéotomie du tibia et du péroné gauche est pratiquée au niveau de marche, la déformation et la contention platrée assurée, avec un bon résultat contrôlé radiologiquement.

Mais en Juillet 1923, alors que l'enfant portait un plâtre de marche, la déformation commençait à réapparaitre ; des réinterventions successives furent pratiquées à l'âge de 4 ans ; rafraissement des extrémités osseuses et contention platrée.

A l'âge de 8 ans : réduction sanglante au niveau du tibia gauche et contention des moignons assurés par un catgut chromé passé à travers des trous forés dans l'os.

Toutes ces interventions ont été suivies de pseudarthrose.

A 11 ans, greffe osseuse massive, permettant d'obtenir une correction de la déformation, avec seulement un début

de formation de cal.

Actuellement (I939) à l'âge de I9 ans, raccourcissement de la jambe gauche.

L'examen clinique montre alors des zones pigmentées au niveau de la poitrine et de l'abdomen.

Ces tâches se retrouvent à un moindre degré dans d'autres parties du corps.

Tâche pigmentée sombre au dessous du mamelon.

RESUME : Déformation congénitale de la jambe. Quatre interventions successives suivies de pseudarthrose. Apparition secondaire de tâches pigmentaires. Notion héréditaire de maladie.

B - Observations similaires mais s'accompagnant de formations variées.

Observation XII.

H. GRENET - R. DUCROQUET - P. ISAAC - GEORGES et M. MACE.
Bull. de la Soc. de Péd. de Paris T 32 - I934 p. I58 - 67.

Tâches pigmentaires et lésions osseuses (formes frustres de la neurofibromatose).

Enfant porteurs de malformations osseuses congénitales que seule l'existence de tâches pigmentaires permet de rattacher à la neurofibromatose, chez aucun d'eux il n'a été possible de découvrir le moindre neurofibrome ni la moindre tumeur dermique.

I - Une petite fille de 3 ans a un pied bot congénital droit, et sur la région lombaire, une énorme tâche pigmentaire.

2 - Un garçon de I5 ans présente un syndrome de KLIPPEL FEIL (3 vertèbres cervicales) et l'on voit quelques

taches café au lait discrètes sur la région lombaire.

3 - Une fille de I2 ans nous est conduite pour une scoliose avec spina-bifida de D II et de D I2, et l'examen complet montre quelques naevi pigmentaires sur la fesse droite.

4 - Un autre enfant de I3 ans a une luxation congénitale double de la hanche et ses téguments sont parsemés de taches.

5 - Enfin, un garçon de 4 ans et demi est affecté d'une pseudarthrose congénitale des deux os de la jambe gauche et présente de nombreuses taches pigmentaires.

Cas N° 3 de Glenn Barber

Observation XIII.

A.T. hongroise, âgée de I4 ans naquit avec une déformation de la jambe droite en crosse.

Antécédents

Mère morte d'hémorragie interne à la suite d'une fausse-couche de 3 mois (II ans auparavant).
- trois soeurs en bonne santé.
- Le père âgé de 49 ans présente un tableau typique de neurofibromatose de Rcklinghausen, jusqu'à la scoliose fréquemment associée.

Examen clinique.

L'observation de l'hôpital rapporte que l'enfant avait subi une intervention chirurgicale à l'âge de 3 ou 4 mois en vue de redresser la jambe déformée. A l'entrée le degré d'atrophie et de déformation nécessitait à l'amputation.

Le 24.I.1927 la jambe droite fut amputée.
- Sur la face antérieure de l'épaule droite s'élève une lésion rouge de la taille d'un demi dollar environ, présente depuis la naissance, rouge brillante un peu spongieuse et bien délimitée. On voit deux grands naevi pigmentés dans la région abdominale droite et 3 ou 4 petits naevi en arrière. En outre, l'abdomen est parsemé de nombreuses papules rouge de la grosseur d'une tête d'épingle sur l'épaule gauche, enfin on remarque une petite papule de la grosseur d'un pous, semblable à celle de l'épaule droite ;

L'examen radiologique de la colonne lombaire et du bassin montre des anomalies congénitales de la colonne lombaire et de la région sacrée, ainsi qu'une scoliose associée.

RESUME : Malformations osseuses variées datant de la naissance (déformation en crosse de jambe - Anomalies congénitales de la colonne lombaire et sacrée). Intervention correctrice à l'âge de 3 mois suivie plus tard d'amputation de jambe. Naevi pigmentaires observés ultérieurement.

§

- E T I O P A T H O G E N I E -

LE CARACTERE HEREDITAIRE ET FAMILIAL.

Ces observations ne font que confirmer la notion héréditaire de la maladie.

Cette notion est connue depuis longtemps. ADRIAN trouvait déjà une notion d'hérédité dans I/5 de ses cas (cité par DORR et WEBER) de même que SCARZELLA.

BARBIER citait une famille dans laquelle 7 des 8 enfants vivants présentaient des signes évidents de la maladie de RECKLINGHAUSEN, et où la mère était littéralement couverte de tumeurs molles multiples de la peau.

PREISER et DAVENPORT dans une étude de II5 descendants de vingt patients porteurs de neurofibromatose généralisée, dénombrent une proportion de 43,5% de malades atteints de l'affection.

Mais si le caractère héréditaire et familial de la maladie de RECKLINGHAUSEN n'est plus à mettre en doute, il est souvent méconnu, comme dans certains des cas que nous avons relevés dans la littérature.

Les antécédents héréditaires et collatéraux sont souvent ignorés (observations VII - VIII - IX - XII).

Dans d'autres cas, bien que l'on possède quelques renseignements cliniques concernant les parents et les collatéraux, on ne peut mettre en évidence de neurofibromatose familiale (observations III - IV - VI). Dans les autres observations néanmoins (observations I - V - X - XI - XIII et observa-

tions personnelles) on retrouve dans la proche famille du jeune malade diverses formes de la maladie, parfois d'ailleurs ignorée du malade qui en est porteur. C'est ainsi que dans l'observation XIII, c'est le père qui présente un tableau typique de maladie de RECKLINGHAUSEN, avec scoliose associée. Dans l'observation V, c'est également le père chez lequel la maladie s'est manifestée à l'âge de 20 ans, c'est à une génération précédente que l'on trouve trace de l'affection, chez un grand père paternel, dans l'observation I.

Enfin, le père et la mère étaient atteints dans le cas XI, la mère dans le cas X. Ces faits correspondent bien à la connaissance que l'on a actuellement du caractère héréditaire de la maladie.

Quant au caractère familial, il est mis en évidence dans le cas I où un oncle était atteint, le cas X où les 5 frères et une soeur de la malade présentaient de nombreuses tâches cutanées et une tumeur royale du cuir chevelu.

RAPPEL PATHOGENIQUE.

L'étude de PREISER et DAVENPORT suggère fortement qu'une gène anormal est responsable de la maladie et se comporte comme un caractère mendélien dominant, ou parfois récessif.

Les cas sporadiques que nous trouvons dans certaines observations que nous avons présentées, doivent être interprêtés comme l'expression d'une hérédité récessive ou d'une hérédité dominante à basse expression dans ces familles. (BALDI).

L'atteinte de tissus d'origine ectodermique (tissu nerveux) et d'origine mésodermique (tissu conjonctif) indique

que le développement anormal commence à un stade précose de la vie embryonnaire (DORA- CHAO-STREIFF) et que l'on peut qualifier la maladie d'embryopathie. Pour BROMER, ROTH et FRITZ "il s'agit au moins d'une neuroméso-ectodermose sinon d'une neuro-ecto-mésoendodermose".

AUTRES FACTEURS ETIOLOGIQUES.

Le sexe.

Sa fréquence dans le sexe masculin serait légèrement plus grande que dans le sexe féminin (UHLMANN et GROSSMANN).

La prématurité.

Il parait remarquable enfin qu'il s'agit souvent de prématurés : c'est le cas des deux enfants de l'observation personnelle nés en peu avant terme pesant l'un et l'autre I900 grammes ; c'est le cas de l'observation I (né à 7 mois pesant 2200 grammes).

PEHU et BINDSCHEDLER concluent, dans une étude de la neurofibromatose de l'enfant "on peut affirmer que la maladie de RECKLINGHAUSEN doit être considérée comme une affection atteignant plus ou moins complètement l'ontogénèse du système nerveux, l'ectoderme, le mésoderme et même l'endoderme. C'est une maladie généralement congénitale, assez fréquemment héréditaire, parfois familiale."

§

- E T U D E C L I N I Q U E -

D'après l'étude des observations, il semble que l'aspect clinique peut revêtir avant tout trois formes :

I°/ Nodules cutanés et taches pigmentaires ;

II°/Association à ces deux symptômes ou à l'un des deux, de lésions osseuses ;

III°/Malformations congénitales ou déformations.

I°- NODULES CUTANES ET TACHES PIGMENTAIRES.

Le syndrome cutané consiste en tâches pigmentaires et en tumeurs, éléments que présentent les petits malades dans les observations ici rapportées, de façon isolée ou groupée.

I°/ Les Pigmentations.

Les tâches pigmentaires, pour classiques et importantes qu'elles soient, n'ont été notées dans les cas précédents qu'avec une fréquence relativement peu élevée.

Le nourrisson présenté par NOWAROWSKI, présentait d'innombrables petites taches rougeâtres ou brûnatres disséminées sur tout le corps - sans aller toutefois jusqu'à cet aspect de peau de tigre ou de panthère que peuvent donner des tâches pigmentées en fort grand nombre. Ces taches dénommées d'après leur couleur, taches hépatiques peuvent être rondes, ovulaires ou polylobées et peuvent dépasser les dimensions de la paume de

la main.

Dans l'observation V, les taches pigmentées passent au second plan derrière la localisation laryngée d'un névrome plexiformes. Découvertes sur le tronc à l'âge de 7 mois, elles viennent alors confirmer le diagnostic. Mais ces anomalies de la pigmentation revêtent une importance particulière pour GRENET et DUCROQUET puisque ces auteurs s'appuient sur leur existence pour rattacher des malformations congénitales variées à la neurofibromatose (groupe d'observations n° XII).

Il s'agit là des taches classiquement renommées "café au lait" d'étendue variable puisque dans les observations précédentes elles vont de la simple tâche punctiforme ou lenticutaire, jusqu'à la tache maculaire ayant plusieurs centimètres de diamètre, voir même la tache énorme réalisant une mélanodermie diffuse pseudoaddisonienne. Notons que la peau n'est nullement modifiée en dehors de la pigmentation.

Dans ces observations rapportées par GLENN BARBER, les malades sont tous trois trouvés porteurs de tâches pigmentaires sans topographie particulière.

Notons, enfin que les neurofibromes eux-mêmes, peuvent parfois être pigmentés (observations II - III).

Les anomalies de la pigmentation se présentent donc selon trois modes de distribution, souvent associés :

- les taches hépatiques,
- les taches lenticulaires plus ou moins groupées dans certaines régions,
- la mélanodermie localisée ou plus diffuse.

Elles ont ainsi un aspect si caractéristique par l'association de ces trois formes, que, même si elles existaient seules, on serait en droit, d'après DARIER CIVATTE et TZANCK,

de diagnostiquer la maladie de RECKLINGHAUSEN.

Les muqueuses sont respectées dans les cas précédents par les taches pigmentaires. Exceptionnellement, cependant, elles pourraient être atteintes (Thèse A. JULLIEN 1910). Parfois, la pigmentation survient seule, sans formation tumorale ; de tels cas sont connus sous le nom de formes frustes ; en général le trouble pigmentaire est tenu pour être le signe précurseur de l'apparition des formations tumorales ; ces deux faits n'ont pas été corroborés par nos observations où les taches pigmentéires coexistent avec les autres signes cutanés que nous allons décrire.

2°/ Les tumeurs cutanées:

a) Les neurofibromes.

Les nodules sous-cutanés représentent dans les observations de maladie de RECKLINGHAUSEN du nouveau-né et du nourisson que nous rapportons, l'expression la plus fréquente et la plus caractéristique des troubles cutanées et c'est la raison pour laquelle nous les décrivons en tête de ce chapitre.

L'aspect clinique de ces tumeurs est variable.

Elles peuvent être suspectées dès l'inspection lorsque par leur taille assez importante ou par leurs développement vers la superficie elles viennent faire saillie au niveau de la peau, c'est le cas de la neurofibromatose congénitale généralisée rapportée par NOWAROWSKI où l'on notait une multitude de neurofibrome"de la grosseur d'une noisette ou d'un haricot". Certaines nodules constatés chez le nouveau-né examiné par AGNEESSENS faisait également saillie sous la peau. Dans l'observation V, certaines tumeurs sous-cutanées atteignent la taille d'une noix.

Il est rare que l'on puisse observer le mode de développement de ces tumeurs. Dans l'observation de ROPARS cependant (observation III), cette évolution a été suivie de trés près. Tout a commencé vers l'âge de 3 semaines par une petite papule dure sur la région maxillaire inférieure, de coloration un peu rosée, comparée à une "piqûre de moustique" et qui va augmenter progressivement de volume, pour constituer à l'âge de 3 mois un petit nodule dur enchassé dans le derme. Après électrocoagulation, on va assister à un véritable essaimage de tumeurs semblables en couronne autour de la cicatrice de la lésion initiale, avant que d'autres éléments ne fassent leur apparition à distance.

Dans notre observation personnelle, le nouveau-né CORRINNE P.. présentait en particulier un nodule sous-cutané plus volumineux, décrit de la grosseur d'un oeuf de pigeon.

Mais, dans le reste des observations rapportées, les tumeurs sous-cutanées devaient être recherchées par une palpation soigneuse qui révélait des noyaux arrondis ou fusiformes bien limités mobiles sur les plans profonds, de consistance ferme en général, parfois minuscules (observation V).

Le siège de ces tumeurs apparait donc sous-cutané, parfois sous-aponévrotique. Ainsi le nouveau-né dans l'observation d'AGUESSENS présentait-il en particulier, des tumeurs de la cuisse mobilisables avec les muscles. Ce même malade présentait également deux petites tumeurs fermes sur la langue, soulevant légèrement la muqueuse.

La localisation muqueuse de ces tumeurs est cependant rare.

La peau qui recouvre la tumeur n'est habituellement pas modifiée dans la couleur, ni dans sa constitution. Il est rare de constater comme chez le nouveau-né présenté par

SCOTT et COHEN, une peau hyperpigmentée recouvrant certains nodules sous-cutanés.

La topographie est extrèmement variable du fait même que les neurofibromes peuvent intéresser toutes les terminaisons nerveuses périphériques, comme les troncs nerveux eux-mêmes, les lieux de prédilection étant les nerfs médian, cubital, et sciatique (CHAO).

Les neurofibromes se groupent alors volontiers en chapelet sur le trajet de ces troncs nerveux périphériques, ce qui démontre leur origine nerveuse. Ce caractère de topographie parfois systématisée est à la rigueur mis en évidence dans l'observation VI, ou une dizaine de petites tumeurs étaient situées sur la face externe des deux cuisses, d'une façon symétrique, mais ce même malade présentait des tumeurs sous-cutanées en des lieux très divers du corps: zone temporale, thorax, maxillaire ; langue comme dans la plupart des autres observations où n'importe quelle région peut être affectée, sans systématisation pré ise.

Aucun phénomène douloureux n'existait chez aucun des nouveaux-nés et nourissons présentés ; quant à l'épaississement cylindrique des nerfs, il n'a pas été retrouvé dans nos observations.

Il est intéressant de constater qu'un mode de groupement assez particulier de neurofibromes, imprimant un aspect clinique différent de l'aspect habituel que nous venons de rappeler, a été le sujet de l'observation de SCOTT et COHEN (observation II). Chez ce nouveau-né, la dépression circulaire cratériforme sur le thorax était due à la coalescence de plusieurs neurofibromes, avec nécrose centrale consécutive, produisant la dépression ce qui a été constaté histologiquement, alors que d'autres nodules sous-cutanés disséminés sur le cou, le tronc, et les extrémités gardaient leur aspect habituel.

Nous constatons enfin que ces neurofibromes périphériques n'ont pas dans nos observations de traduction neurologique sauf dans l'observation de DORR et WEBER où le nouveau-né à côté de multiples neurofibromes sous-cutanés présentait une paralysie du plexus brachial gauche avec syndrome de Claude BERNARD HORNER à gauche, signes nerveux pouvant être imputés à des phénomènes de compression nerveuse par des neurofibromes.

b) Les naevi molluscum.

Les naevi molluscum étaient l'apanage de l'observation n° 3 de GLENN BARBER. Enfant qui présentait à côté d'une déformation en crosse de la jambe droite et d'anomalies congénitales de la colonne lombo-sacrée plusieurs grands naevi pigmentés présents depuis la naissance siègeant au niveau des deux épaules, de la région abdominale droite et de la région lombaire, ainsi que plusieurs papules rouges de la grosseur d'une tête d'épingle, parsemant l'abdomen. Il s'agissait de tumeurs sessiles.

On ne retrouve pas, dans ces observations de neurofibromatose du nouveau-né et du nourisson, ces tumeurs cutanées pédiculées qui sont bien connues chez l'adulte, comme en témoignent les observations de certains parents des malades en question (observation X où la mère était littéralement couverte de molluscum pendulum. Cas XI également).

Tous ces naevi molluscum des dermatologistes forment des saillies arrondies de taille variable de consistance molle ou même spongieuse mobilisables qur les plans profonds sous-tégumentaires.

Quant aux volumineux naevi qui renferment des cordons durs et noueux d'origine nerveuse, tumeurs portant le nom de névromes plexiformes et constituant pour CROUZON le quatrième élément de la triade symptomatique, ils sont

plus fréquents chez l'enfant et l'adulte (observation LARMANDE et TIMSIT) et n'ont pas été rencontrés dans nos observations.

c) La tumeur royale.

C'est le frère ainé de la petite CORRINNE P.. au sujet de notre observation qui présentait outre des nodules neurofibromateux à la naissance, une tumeur dite royale siègeant au niveau du cuir chevelu et dont l'exérèse fut pratiquée par la suite.

C'est BOUDET (cité par CROUZON) qui dans sa thèse en I883 donna à ce type de tumeur cutanée, le nom de tumeur royale " RICARD a appelé roi de la pleiade le plus gros des ganglions dans l'adénopathie syphilitique ; c'est par analogie que j'appelle tumeur royale, la tumeur qui devient prédominante dans le molluscum généralisé".

Pour cet auteur, les tumeurs royales sont habituellement des fibromes molluscumplus ou moins gigantesques sont le poids peut atteindre plusieurs kilogrammes.

Par la suite on a englobé sous ce même vocable de volumineux névromes plexiformes ainsi que des tumeurs sous-cutanées anormalement volumineuses, et c'est à cette dernière catégorie qu'appartient la tumeur royale de ce nouveau-né. En effet, l'examen histologique de la pièce d'exérèse a montré (Dr. NEZELOFF) qu'il s'agissait d'un nodule neuro-fibromateux sous-cutané.

II - ASSOCIATION AUX NODULES SOUS-CUTANES ET AUX TACHES PIGMENTAIRES OU A L'UN DE CES DEUX SYMPTOMES, DE LESIONS OSSEUSES.

Fréquence des lésions osseuses.

La fréquence des manifestations osseuses associées à la neurofibromatose a été diversement appréciée. D'une façon générale PUECH en 1925 estimait leur fréquence à 50 % des cas de neurofibromatose observés (sans notion restrictive d'âge). Quant à Melle ARMELIN qui consacre sa thèse aux dustrophies osseuses de la neurofibromatose, elle estime que leur fréquence est encore plus grande, et que la lésion "existe dans la plus grande majorité des cas".

Le nouveau né de notre observation personnelle ainsi que son frère présentait tous deux des troubles osseux; dans la série d'observations de neurofibromatose ostéo-cutanée que nous avons relevées dans la littérature, on ne constate l'absence de troubles osseux que dans quatre cas.

Les lésions kystiques.

Nous avons noté tout particulièrement dans notre observation personnelle ainsi que dans les observations de la littérature des images radiologiques dont l'aspect est celui d'un kyste osseux. Il se présente sous la forme d'une image lacunaire soit franchement intra-osseuse, encastrée à l'intérieur de la substance osseuse, telle que l'image lacunaire observée au tiers inférieur du fémur chez le frère de CORRINNE P..., soit sous-péristée, respectant le périoste ou provoquant sa rupture.

De taille plus ou moins grande, ces lésions d'ostéolyse vont de la petite image osseuse radio-transparente, découverte seulement lors d'un examen radiographique du sque-

lette entier, jusqu'à la fracture spontanée d'un os par importante lyse osseuse comme présentait à la naissance l'enfant de notre observation personnelle.

Ces lésions osseuses ont une prédilection pour la zone métaphysaire des os longs : une telle affinité est rencontrée dans les deux cas de notre observation personnelle ainsi que dans les observations VI, VII, et VII .

Mais elles n'intéressent pas exclusivement les os longs. Elles siègent parfois au niveau de la colonne vertébrale où elles peuvent provoquer l'effondrement d'une pièce vertébrale, responsable d'une scoliose (la scoliose observée dans le cas VIII est due à une telle lésion destructrice de la moitié droite de LI).

Elles siègent parfois aussi au niveau des cotes (observation VIII) ou au niveau du bassin (Observation VI). Enfin, on les retrouve assez fréquemment au niveau du crâne (lacunes osseuses chez le frère de CORRINNE P... (Observation VI et VIII) où elles ont un aspect identique.

En plus des lésions précédentes, on a pu noter l'existence de simples érosions périphériques au niveau de la métaphyse des os longs (observations VII et VIII).

III - LES MALFORMATIONS OU LES DEFORMATIONS CONGENITALES.

Multiples et variées les malformations de caractère strictement congénital ont été souvent trouvées associées aux autres symptomes de la maladie de RECKLINGHAUSEN.

Nous ne ferons que relater les malformations se rapportant aux jeunes enfants dont nous avons trouvé les observations dans la littérature.

Spina bifida.

GRENET et DUCROQUET rapportent le cas (observation XI) d'une fillette de I2 ans présentant un spina bifida de D2 et de DI2 associé à une scoliose et quelques naevi pigmentaires sur les téguments.

Pieds bots.

Associés à un tableau de neurofibromatose généralisée dans l'observation de NOWAROSKI (observation IX) ils ont nécessité une intervention chirurgicale.

GRENET et DUCROQUET rapportent également le cas d'une fillette de 3 ans ayant comme seules manifestations de la maladie un pied bot congénital droit et une énorme tache pigmentaire de la région lombaire droite.

Courbure congénitale et pseudarthrose de la jambe.

GRENET et DUCROQUET encore rapportent le cas de ce garçon de 4 ans I/2 affecté d'une pseudarthrose congénitale des 2 os de la jambe gauche associée à de nombreuses taches pigmentaires (observation XII).

GLENN BARBER rapporte un cas de courbure congénitale de la jambe observé à l'âge de 2 mois, et un 2ème cas identique mais compliqué de pseudarthrose, post-opératoire à l'âge de 2 ans ; dans un troisième cas rapporté par le même auteur, la déformation de la jambe était telle, après intervention infructueuse, qu'elle nécessitait l'amputation.

Absence d'une pièce squelettique ou d'un segment de pièce.

L'absence d'une pièce squelettique en totalité ou en partie peut donner certaines infirmités comme le syndrome de KLIPPEL - FEIL (3 vertèbres cervicales) rapporté par GRENET et DUCROQUET.

Elle peut expliquer parfois une cyphose ou une scoliose par malformation d'une vertèbre, vertèbre en coin par exemple. Si la cyphose peut être alors évolutive, la malformation vertébrale qui en est la cause, n'en représente pas moins une lésion congénitale fixée (MURRAY - M. FRIEDMANN).

L'absence d'une partie d'un os a été souvent noté par différents auteurs : perte de substance du péroné (observation rapportée par Melle ARMELIN de pied bot valgus acquis par perte de substance du péroné) ; perte de substance segmentaire du cubitus (observation de LION et GASNE, de JANSELME et HALLOPEAU, rapportées par Melle ARMELIN dans sa thèse).

Luxation congénitale de hanche.

On la trouve rapportée par GRESET et DUCROQUET (observation XII) chez un enfant de I3 ans porteur de taches et d'une luxation congénitale double de hanche.

D'autres dystrophies osseuses congénitales ont été rapportées à la neurofibromatose par plusieurs auteurs. C'est ainsi qu'on a noté, fréquemment associés à la neurofibromatose, la voute palatine ogivale (VEDEL et PUECH - I Observation de CHAO) ; le spondylo lysthésis (RELTON MC CARROL LIEVRE et BLOCH MICHEL) ; le raccourcissement congénital d'un membre ou l'existence d'un os surnuméraire (malformations que l'on rencontre toute deux dans un cas de neurofibromatose familiale chez une enfant de 6 ans - cas rapporté par GRENET et DUCROQUET - présentant outre les stigmates classiques de la maladie de RECKLINGHAUSEN, six vertèbres lombaires et un raccourcissement congénital du membre inférieur gauche, ainsi que chez ce nouveau-né porteur de 6 orteils dans une observation de DORA CHAO) ; des aplasies osseuses diverses (aplasie de l'os iliaque associée à un spina-bifida-occulta de LI et LV dans une observation rapportée par Paul GOSTA dans sa thèse) ; le nanisme même serait un caractère habituel des sujets atteints de neurofibromatose pour LIEVRE et BLOCH-MICHEL.

Troubles de la statique vertébrale.

La cyphose, la scoliose, la cypho-scoliose sont d'observation courante dans la neurofibromatose.

La scoliose est rencontrée dans les observations VIII - XI et XIII.

La cyphose ou la cypho-scoliose n'ont pas été notées.

Dans l'observation IX une lordose était présente. Si ces déviations de la colonne vertébrale ne sont pas représentées avec une grande fréquence chez ces nouveau-nés et nourrissons, elles ne tardent pas à apparaître par la suite chez l'enfant ou l'adulte atteints de neurofibromatose, chez lesquels elle est quasi toujours associée.

L'absence de renseignements concernant ces altérations vertébrales ne permet souvent pas de préjuger de leur nature, comme le notaient VEDEL et PUECH en 1925.

D'autres auteurs ont précisé plusieurs causes de cyphose ou de scoliose.

D'après BROOKS et LEHMAN, la scoliose n'est parfois que le résultat d'une inégalité de longueur des membres inférieurs (par raccourcissement congénital d'un membre ou au contraire par développement exagéré en longueur - raccourcissement ou allongement étant évidemment dus dans ce cas à l'atteinte neurofibromateuse des cartilages épiphysaires.)

Une anomalie vertébrale congénitale peut être aussi à l'origine d'une déviation vertébrale : MURRAY FRIEDMANN rapportent un cas de neurofibromatose avec déformation vertébrale atteignant son maximum à l'âge de 17 ans, avec cyphose en "épingle à cheveux dont les corps vertébraux au sommet de la déformation sont fusionnés en une masse osseuse solide suggèrant une malformation congénitale.

A côté de ces causes mécaniques, une autre étiologie des malformations vertébrales est fréquemment invoquée :

ce sont des phénomènes d'ostéo-malacie qui ne s'accompagnent d'aucun trouble métabolique. Ils ont surtout été noté chez l'adulte (thèse de DUFLOS I939 - LIEVRE et BLOCH MICHEL I950 - Thèse de Iché I925).

Troubles de la croissance.

La croissance des os longs peut être affectée soit dans le sens d'une exagération du développement, soit inversement dans le sens d'un retard du développement.

a) Le gigantisme d'un membre, ou d'un segment de membre peut être illustré par l'observation suivante de UHLMAN et GROSSMAN.

Enfant de 2 ans dont l'affection a débuté à l'âge de 5 mois par des taches brunes de la jambe gauche. La mère et la grand-mère de l'enfant présentaient des signes évidents de neurofibromatose. L'examen montrait à l'âge de 2 ans un éléphantiasis de la jambe gauche dont le tibia mesurait (sur les radiographies comparatives) 2 cm. de plus que le tibia droit. La différence de longueur était évaluée à 4 cm, 2 ans plus tard. Ces deux auteurs notent encore qu'une telle hypertrophie porte aussi bien dans le sens circonférentiel que dans le sens de la longueur et la comparent à l'hypertrophie due à l'ostéomyélite chronique ou à la périostite syphilitique.

b) Le retard du développement d'un membre, ou d'un de ses segments est d'après BROOKS et LEHMAN du à la destruction des cartilages épiphysaires par la croissance du tissu tumoral, neurofibrome qui se serait développé à partir d'un nerf du périoste. D'autres n'attribuent de ses troubles osseux qu'à l'atteinte primitive du feuillet mésodermique. L'absence du noyau épiphysaire de la tête humérale notée dans l'observation de neurofibromatose du nouveau-né de DORR et WEBER, mais surtout le retard de croissance d'un

bras noté dans la même observation, sont des modifications que nous retiendrons dans le cadre de ce chapitre.

- ASSOCIATIONS PATHOLOGIQUES -

Dans le cadre de la neurofibromatose du nouveau-né et du nourrisson, nous retiendrons une association pathologique qui parait digne d'intérêt, c'est la xantholeucémie du nourrisson.

Xantholeucémie du nourrisson et neurofibromatose de RECKLINGHAUSEN ont fait l'objet d'un rapprochement pour ROYER, BLONDET et GUIHARD dans les anales de pédiatrie (1958). Ces auteurs ont en effet rapporté le cas d'un nourrisson présentant des xanthomes cutanés, une leucémie à monocytes, et une neurofibromatose familial caractérisé par l'existence de taches cutanées et d'un neurogliomatose cérébrale diffusé.

Ils rappellent en outre que sur 10 observations personnelles de xantholeucémie, l'existence de taches café au lait avait été noté 7 fois.

Ces auteurs suggèrent donc un rapport étroit probable entre ces deux affections rappelant l'hypothèse de WEIDMANN, d'une infiltration xanthomateuse possible du tissu neurofibromateux.

§

- D I A G N O S T I C -

/ Le diagnostic se pose :

a) en présence de taches pigmentaires ou de nodules ;
b) en présence de lésions osseuses,
et, de ce fait, le diagnostic peut poser de nombreux problèmes différentiels que nous n'aborderons pas étant donné leur complexité.

/ En réalité le diagnostic est essentiellement positif.
Il est basé sur :

a) l'examen clinique et l'association des symptomes.
La constatation des symptomes isolés ou surtout associés aux signes osseux est hautement suggestive de la maladie de RECKLINGHAUSEN.

b) la notion de maladie génétique.

Comme nous l'avons constaté au cours des observations, l'interrogatoire des parents et ascendants connus, la recherche de cas familiaux chez les collatéraux, revêtent une importance diagnostique certaine.
Cette importance diagnostique de l'enquête génétique est telle que GRENET et DUCROQUET, s'appuyant sur l'observation de formes familiales de neurofibromatose cherchent à faire admettre l'existence de formes purement osseuses, ainsi que le montre l'une de ses observations que nous rapportons brièvement:
L. JACQUES 7 ans I/2 est affecté d'anomalies osseuses congénitales multiples (cyphose - spina bifida sacrée-coxa valga) que de nombreuses taches pigmentaires permettent de rattacher à la neurofibromatose. Sa soeur Françoise 6 ans ne présente aucun des stigmates

classique de la maladie, mais elle a six vertèbres lombaires et un raccourcissement congénital du membre inférieur gauche. Enfin, un troisième enfant serait atteint de scoliose.

c) le prélèvement et le résultat de l'examen anatomo-pathologique.

La biopsie cutanée apporte la certitude.
Mais on sait qu'elle n'est pas sans danger puisqu'elle pourrait être le facteur déclenchant d'une dégérescence maligne, ce qui est surtout valable pour des lésions déjà suspectes où l'exérèse est alors préférable à la biopsie. Ce fait est souligné par DORA CHAO, par STEWART également (cité par SCOTT et COHEN) et ce dernier affirme même que "le diagnostic devrait être fait sans l'aide d'une biopsie toutes les fois que possible, car le sarcome se développe après un traumatisme y compris une opération, surtout si l'exérèse est incomplète".

Le résultat de l'examen anatomo-pathologique montrant le nodule neurofibromateux ne laisse alors plus de place au doute.

§

- A N A T O M O - P A T H O L O G I E -

Les données anatomo-pathologiques concernant la neurofibromatose diffuse de RECKLINGHAUSEN sont parfaitement connues depuis de longue date. Seuls les problèmes d'histogénèse entrainent encore quelques discussions. Il importe également d'attirer l'attention sur les lésions ossseuses rencontrées au cours de cette affection, car elles peuvent soulever des diagnostics histopathologiques difficiles.

La neurofibromatose diffuse de RECKLINGHAUSEN comporte une atteinte cutanée, viscérale et squelettique. Elle frappe non seulement des filets nerveux périphériques, mais encore des enveloppes méningées.

I - LES LESIONS CUTANEES.

Elles sont de deux ordres : les nodules neurofibromateux proprement dits, et les taches pigmentaires.

a) Les Nodules Neurofibromateux.

Leurs aspects macroscopiques sont bien connus. Chez l'enfant ils apparaissent souvent sous forme de renflements localisés paraissant en rapport avec un trajet nerveux. Ils ont une consistance à la fois élastique et molle, dépressible. A la coupe ils montrent un tissu d'aspect humide et parfois une gelée semi-transparente et jaunâtre.

Il est également possible de trouver des nodules fibromateux analogues à œux habituellement décrits chez l'adulte : au caractère macroscopique que nous venons de voir s'ajoute un épaississement plus ou moins diffus du derme. Il est rare chez le nourrisson que ces tumeurs neurofibromateuses se pédiculisent.

Les caractères histopathologiques se classent également en deux rubriques principales superposables aux faits macroscopiques qu viennent d'être décrits.

Habituellement le neurofibrome encapsulé se présente au début comme un faisceau de fibres neuveuses dont le périnèvre etl'endonèvre seraient distendus par un oedème intersticiel. Il s'ensuit des images parfois qualifiées de névromes plexiformes surtout dans la littérature anglosaxonne. Plus tard les fibres dégènèrent, puis survient une transformation portant sur la gaine de SCHWANN, transformation analogue à celle d'un fascicule de régénération, incomplètement neurotisé. Les faisceaux subissent en s'accroissant tant en longueur qu'en diamètre une certaine collagénéisation. En quelque sorte, après avoir construit les fascicules neurofibromateux, le syncitium de SCHWANN peut disparaitre progressivement et ne laisser qu'un squelette fibrillaire et collagène.

C'est ce qui se produit dans les neurofibromes cutanés vieillis tels qu'on les trouve chez l'adulte.

Nous l'avons dit, les discussions peuvent s'élever à propos de l'histogénèse de ces modifications. Il est actuellement admis que les neurofibromes procèdent de la schwannoglie. A la longue, la prolifération Schwannienne se ralentit ; le syncitium regresse, ne laissant à sa place que des fascicules collagènes plus ou moins déshabités. La neurofibromatose frapperait ou atteindrait des filets nerveux "inemployés en surnombre."

b) Les taches pigmentaires.

Plus ou moins étendues, ces taches pigmentaires apparaissent soit en peau saine, soit dans une zone sous cutanée renflée par un nodule sous-cutané.

Histologiquement il faut distinguer également deux groupes de faits :

- D'une part, une pigmentation mélanique exagérée dela zone de fonction dermo épidermique.

- D'autre part la présence de cellules pigmentées au sein d'un neurofibrome. Les éléments sont soit des histiocystes chargés de pigment mélanique, soit des mélanoblastes.

II - LES LESIONS VISCERALES

Elles sont rares. Mais leur description anatomo-pathologique ne diffère pas des lésions cutanées.

III - LES LESIONS SQUELETTIQUES

L'atteinte squelettique au cours de la maladie de RECKLINGHAUSEN est une notion classique. Elle englobe des faits différents. Les inflexions congénitales du tibia et du péroné, les pseudarthroses congénitales des os de la jambe, les cyphoscolioses s'opposent en effet dans leur déterminisme aux érosions osseuses.

Pour les premières, il semble s'agir d'une conséquence directe, d'une atteinte osseuse ou ostéo médullaire par la neurofibromatose. Pour les secondes c'est une lésion mécanique déterminée par l'accroissement d'un neurofibrome des parties molles contigu à la costicale osseuse.

Seul le Ier groupe de faits retiendra notre attention outre les déformations du squelette, il s'y trouve des géodes osseuses, habituellement localisées à l'extrémité inférieure des fémurs, à l'extrémité supérieure des tibias. Histologiquement l'aspect est celui d'un "fibrome" intraosseux, comme LEGER et DUCROQUET y ont insisté. En somme il s'agit d'une structure conjonctive, fasciculée. Certains auteurs y voient une analogie aux lésions cutanées de la neurofibromatose vieillie.

Ce point est trés discuté actuellement, et en particulier par JAFFE et LICHTENSTEIN. Ceux-ci n'auraient jamais ren-

contré la structure proprement neurofibromateuse.

Dans ces conditions, et étant donné les rapprochements cliniques qu'il est possible de faire, on peut se demander si la neurofibromatose à lésions osseuses ne peut pas se confondre avec la dysplasie fibreuse des os. Du seul point de vue histologique, cette opinion doit être discutée, car on ne trouve pas dans la neurofibromatose, les trabécules osseuses ou ostéoides et les ilots cartilagineux qui parsèment le stroma conjonctif de la dysphasie fibreuse. De plus, les phénomènes d'ostéolysé sont particulièrement marqués dans la neurofibromatose alors que dans le dysphasie fibreuse se rencontre une zone d'ostéosclérose périphérique au foyer lésionnel.

Nous insistons néanmoins sur le fait que les observations histologiques des altérations osseuses au cours de la neurofibromatose diffuse sont en petit nombre.

Les arguments s'ajoutent bien entendu à des données étiologiques et cliniques dont nous avons vu antérieurement toute l'importance.

§

- E V O L U T I O N -

Ce qui parait dominer et faire l'unité de cette étude des manifestations cutanées et osseuses de la neurofibromatose chez le nouveau-né et le nourrisson, c'est précisement l'évolution qui disons-le de suite s'avère souvent plus bénigne que l'évolution de la maladie à un âge plus avancé de la vie et chez l'adulte.

La neurofibromatose de RECKLINGHAUSEN est connue d'une façon générale pour comporter un pronostic sévère : gravité extrême par exemple du syndrome osseux chez l'enfant (BERNHEIM, FRANCOIS) ; gravité de la maladie du fait même de certaines localisations qui ne sont pas inhabituelle (formes médullaires de la neuro-ectodemose de RECKLINGHAUSEN chez l'enfant par L. GAILLARD - Maladie de RECKLINGHAUSEN avec tumeur cérébrale et pulmonaire de l'enfant par SOREIL et BARBIER. Lésions centrales de la maladie de RECKLINGHAUSEN par Th. Rabinowicz et M. Jaquier) ; gravité extrême de la neurofibromatose avec dégénérescence maligne soit spontanée, soit à l'occasion d'un facteur traumatique chirurgical (Evolution radio-clinique de 3 neurofibromatose de RECKLINGHAUSEN à symptomatologie ostéo-cutanée par REBOUL et BESSIERES. Thèse de SEGOUFFIN sur la dégénérescence maligne de la neurofibromatose de RECKLINGHAUSEN. De la dégénérescence maligne de la neurofibromatose de RECKLINGHAUSEN après intervention chirurgicale par O. MONOD et P. PAILLAS. Dégénérescence sarcomateuse avec métastases osseuses dans une maladie de RECKLINGHAUSEN nerveuse dans la thèse de P. CASANOVA.

L'étude de l'ensemble des observations chez le nouveau-né et le nourrisson incite au contraire à penser que

la neurofibromatose comporte un pronostic souvent moins défavorable puisqu'il aboutit souvent à la restitutio ad integrum, alors que d'importantes lésions cutanées et osseuses faisaient craindre initialement une évolution sévère telle qu'on la connait chez l'adulte ou l'enfant.

Parmi les observations que nous avons relevées dans la littérature, un certain nombre de cas ont pu être suivis cliniquement et radiologiquement et les auteurs qui ont rapporté ces cas ont pu se faire une opinion relative au mode évolutif particulier des manifestations ostéo-cutanées chez le nouveau-né et le nourrisson. Cependant, il faut insister sur le fait que l'on n'a aucune indication sur l'évolution tardive étant donné que toutes les observations sont muettes à ce point de vue. On ne connait donc que l'évolution immédiate qui va d'après les observations de IO mois (observation personnelle= à 5 années (observation de NOWAROWSKI). Nous n'avons pas relevé dans la littérature de cas dont une observation plus prolongée eut permis d'affirmer le caractère définitif de la guérison.

a) Evolution des tumeurs cutanées.

AGNESSENS (observation VI) constatait la disparition quasi totale des tumeurs cutanées qui étaient fort nombreuses à l'âge de 6 semaines ; a trois mois déjà de nombreux neurofibromes avaient diminué de taille ; à I7 mois on ne retrouvait aucune lésion cutanée en dehors d'une trés petite tumeur sur la langue; de même avaient disparu les tumeurs profondes des tissus mous visibles sur les radiographies antérieures.

HOLT et WRIGHT constatent dans 2 cas (observations VII et VIII) la disparition totale des tumeurs cutanées qui avaient été notées pour la première fois aux âges respectifs de 4 mois pour l'un, I2 heures pour l'autre, et dont on ne retrouvait aucune trace à l'âge de I7 mois dans le premier cas, et 8 mois dans le second cas.

NOWAROWSKI (observation IX) a observé également un cas de "guérison spontanée de la neurofibromatose congénitale

généralisée". Des multiples neurofibromes parsèment le corps du nouveau-né, il ne restait aucune trace à l'âge de I8 mois, et l'auteur avait pu constater la "fonte" progressive des éléments à l'âge de I an.La guérison demeurait solide à l'âge de 5 ans.

Ces 4 observations où les tumeurs cutanées sont totalement régressives laissent bien augurer de l'évolution des éléments dans les autres observations où le malade n'a pu être suivi assez longtemps pour que l'on puisse constater leur guérison.

C'est ainsi que dans l'observation personnelle on notait à l'âge de IO mois l'état inchangé des nodules cutanés initiaux, ainsi que l'apparition de quelques nodules nouveaux ; tandis que, chez le frère ainé, les nodules sous cutanés avaient disparu à l'exception d'un seul, à l'âge de 28 mois.

Dans l'observation de neurofibromatose néo-natale de SCOTT et COHEN (observation II) à forme cutanée principalement, la depression cratériforme ulcérée manifestait une tendance à la cicatrisation à l'âge de 2 mois, tandis que de rares nodules nouveaux apparaissaient et que d'autres lésions cutanées s'ulcéraient en surface.

Dans l'observation de neurofibromatose néo-natale à forme cutanée rapportée par ROPARS (observation III) l'évolution était marquée par l'apparition d'abord d'une couronne de petits nodules autour de la plaie de biopsie, ensuite déléments nouveaux, à distance, grossissant un peu jusqu'à l'âge de IO mois. A I an l'état était stationnaire.

Dans l'observation de DORR et WEBER (IV) les lésions constatées à la naissance (lésions cutanées accompagnées d'une paralysie du bracchial gauche) demeuraient inchangées à l'âge de 6 mois.

Enfin dans l'observation de BOISSIERE et PAYARD, de neurofibromatose néo-natale à forme cutanée (observation I), l'évolution par une tendance extensive des lésions cutanées qui conduisit à leur exérèse à l'âge de 3 mois, date après laquelle l'enfant ne fut plus revu.

b) Evolution des taches pigmentaires.

L'évolution des taches pigmentaires n'a été observée et suivie que dans l'observation de NOWAROSKI. Cet auteur a noté la disparition complète à l'âge de I8 mois des innombrables taches pigmentaires qui étaient présentes à la naissance, disparition concomittante à celle des autres signes cutanées.

c) Evolution des lésions osseuses.

La restitutio ad integrum d'une façon parallèle à l'évolution des lésions cutanées est le fait de certaines des observations précédentes.

Les troubles osseux importants observés dans le cas VI avec lacunes de la zone métaphysaire des os longs et du bassin, avaient totalement disparu à l'âge de I7 mois : les tumeurs osseuses étaient comblées par un nouveau tissu d'aspect identique au tissu habituel. De même l'examen radiologique objective la disparition totale à l'âge de I3 mois des lésions kystiques intraosseuses et des érosions périphériques, dans l'observation VII. Dans l'observation VIII, le malade n'a pas été suivi au delà de l'âge de 8 mois, âge auquel les gros troubles osseux initiaux avaient marqué une nette régression.

Des troubles osseux à type d'images kystiques du cas IX, il ne restait également aucune trace quand un contrôle radiologique put être effectué à l'âge de 26 mois.

Quant à notre observation personnelle, dans laquelle l'enfant fut vu pour la dernière fois à l'âge de IO mois, l'examen radiologique montrait alors un comblement partiel de la cavité pseudo-kystique humérale avec léger redressement de l'angulation des deux fragments osseux ; tandis que chez le frère ainé on pouvait noter à 28 mois la disparition complète des lacunes osseuses craniennes et de l'image kystique fémorale.

Au total donc l'évolution des lésions osseuses et des lésions cutanées est trés satisfaisante, pour aussi longtemps que le malade a pu être suivi, puisqu'elle est caractérisée dans plusieurs cas par la disparition complète et spontanée des troubles observés au début.

d) Evolution des malpositions et des malformations.

Contrairement aux faits précédemment exposés, l'évolution des malformations ou des malpositions congénitales rattachées à la neurofibromatose, comporte un mauvais pronostic ; c'est ce que montre les observations X - XI et XIII de GLENN BARBER. Dans le cas n° I la déformation congénitale de jambe n'avait pas présenté une amélioration suffisante pour écarter une intervention correctrice ultérieure.

Les 4 interventions successives pratiquées dans le cas N° 2 dans le but de corriger une déformation congénitale de jambe, furent suivies de pseurdarthrose ; le résultat étant le raccourcissement et la non-consolidation de la jambe.

Dans le cas n° 3 enfin, l'intervention pratiquée à l'âge de 4 mois pour corriger la déformation congénitale de la jambe en crosse aboutit à une non-consolidation et un degré de déformation tel que l'amputation de la jambe fut nécessaire à l'âge de I4 ans.

Enfin, BROCHARD dans sa thèse sur les formes pigmentaires et osseuses de la neurofibromatose souligne la gravité

que peut revêtir l'évolution d'une scoliose.

e) Evolution générale de l'enfant.

L'état général du nourrisson atteint de neurofibromatose semble suivre une évolution normale, indépendante des signes propres de la maladie. Le développement pondéral et statural de l'enfant était normal dans notre observation ainsi que dans la plupart des observations relevées, dans la littérature. Seul Nowaroski notait à l'âge de 5 ans un certain retard psychique chez cet enfant porteur à la naissance d'un neurofibromatose généralisée ; tandis que la mort après trachéotomie du nourrisson de l'observation V est imputable à la gravité de la localisation d'un névrome plexiforme.

EN CONCLUSION

Du point de vue vital, l'évolution de la maladie de RECKLINGHAUSEN semble relativement favorable chez le nourrisson. L'amélioration et même la disparition des lésions kystiques osseuses localisées au niveau du crâne et des membres supérieurs est habituelle.

Par contre les déformations des jambes ou las cyphoscolioses ont un pronostic sévère.

On peut se demander à quoi tient cette différence de gravité. Peut-être s'agit-il simplement de troubles de la statique qui rendent l'évolution beaucoup plus grave au niveau des membres inférieurs et de la colonne, qu'au niveau des membres supérieurs et du crâne.

§

- C O N C L U S I O N S -

I°/ - Nous avons eu l'occasion dans le service des enfants malades du Professeur ROGET, de constater un cas de neurofibromatose chez un nouveau-né prématuré, caractérisé par des tumeurs sous-cutanées et des lésions osseuses. Il s'agissait du deuxième enfant d'une famille atteinte de la même affection.

2°/ - A cette occasion, nous avons recherché dans la littérature les cas publiés de neurofibromatose chez le nouveau-né et le nourrisson, et d'après les cas de la littérature, nous avons classé les manifestations cliniques en trois formes :

a) - Nodules cutanés et taches pigmentaires ;
b) - Association à ces deux symptômes ou à l'un des deux de lésions osseuses ;
c) - Malformations congénitales ou déformations.

3°/ - Le diagnostic est basé essentiellement comme chez l'adolescent et l'adulte sur la notion génétique et le résultat de la biopsie tumorale.

4°/ - L'évolution semble relativement plus bénigne tout au moins au cours des premières années. Il est même relativement fréquent de voir disparaitre les tumeurs cutanées et les lésions kystiques osseuses.

Il serait toutefois nécessaire de surveiller ces enfants pendant de nombreuses années pour savoir quel est leur devenir ultérieur.

Les malformations et déformations congénitales sont d'autre part d'un pronostic sévère.

VU, le Doyen
H. HERMANN.

Le Président de la Thèse
Professeur BERNHEIM.

VU et permis d'imprimer
LYON, le 29 Mai 1962.

Le Recteur, Président du
Conseil de l'Université:

P. LOUIS.

- B I B L I O G R A P H I E -

- AGNESSENS A.

Een ongewoon geval van Neurofribromatose by een zuigeling.
Mandschrift voor Kindergeneesk.
I95[illegible] - I8 n° 9 - p.347 - 53.

- ARMELIN G.

Les dystrophies osseuses de la neurofibromatose.
Thèse Méd. Paris. N° 555 - I932.

- BERNHEIM M.- F ANCOIS R. - Mme NORMAND et Y. LOAEC.

La maladie de RECKLINGHAUSEN chez l'enfant.
Pédiatrie T. 9 - I954 - 7 p. 7I7.

- BO[illegible]IDRE H. de PAYARD M. FERRU - GUI[illegible]LAUD - VALLEE - VINCENT.

Neurofibromatose de Von RECKLINGHAUSEN néo-natale.
Archives françaises de Pédiatrie.
T. XVIII N° 9 - I96I.

- BOUDET.

Contribution à l'étude du fibroma molluscum.
Thèse méd. Paris. I883.

- BROCHARD R.

Contribution à l'étude de la neurofibromatose (formes pigmentaires et lésions osseuses)
Thèse Méd. Paris n° 358 - I953 - I934.

-BROWER A. - ROTH A. - FRITZ B.

Lésions oculaires au cours d'une neurofibromatose de Von RECKLINGHAUSEN.
Bull. Soc. Ophtalmologie de France N° II - Nov. 1959 p. 723 - 8.

- BROOKS B. LEHMAN E.

The bones changes in Recklinghausen's neurofibromatosis.
Surg. Gynéc. End obst. 38. 1924 I.p. 587 - 595.

- CARRIERE G. - HURIEZ C. - GERVOIS.

Formes anatomo-cliniques de la neurofibromatose.
Gaz.Hop. N° 31, 15/4/1936 p. 533 -7.

- CASANOVA P.

A propos d'un cas de dégénérescence sarcomateuse avec métastases osseuses dans une maladie de Recklinghausen nerveuse.
Thèse méd.Paris. N° 936 - 1954.

- CHAO Dora Hsi-Chi.

Congénital Neurocutané ous syndromes in Childhood.
J. of Pédiatrics; 55; July 1954 p. 189-99.

- COSTA P.

Malformations associées à la neurofibromatose de Recklinghausen.
Thèse Méd.Montpellier n° 48 Mars 1955.

- GROUZON.

La maladie de RECKLINGHAUSEN. Son caractère héréditaire et familial.
Maladies familiales (MASSON) 1929 p. 246 (Article XVI)

- CRISALLI L.

La maladie de RECKLINGHAUSEN dans l'enfance.
Minerva Pédiatrica 1953, 5 - p.118.

- DARIER J. - CIVATTEA - TZANC A.

La maladie de RECKLINGHAUSEN ou neurogliomatose.
Précis de Dermatologie.

- DORR H. WEBER E.

Neurofibromatose des neugeborenen.
Zeutralblatt fur Gynakologie 73 - 1951 - 2 - p.
p. 1549 - 51.

- DUFLOS L.

Recherches sur la maladie de RECKLINGHAUSEN
(tumeur royale et lésions osseuses destructives.)
Thèse médicale Paris nº 581 - 1939.

- GAILLARD L.

Les formes medullaires de la neuroectodermose
chez l'enfant.
Revue Lyonnaise de Pédiatrie T. VIII 1953 p.732.

- GARDNER W.J. - FRAZIER C.

Bilatéral acoustic neurofibromas.
A clinical study and filed Survey of a family of
five générations with bilatéral de afness in thirty
eight members.
Arch. of neurplogie and Pstchiatry 23,1950 p.266-302.

- GIBBS N.L. TAYLOR H. YOUNG A.

Von RECKLINGHAUSEN'sd disease in the larynx and
trachéa of an infant.
Journal of laryngology and otology 1957 vol. 71
p. 626-30.

- GLENN BARBER C.

Congenital bowing and pseudarthrosis of the lower leg. Manifestations of Von Recklinghausen's neurofibromatosis.
Surgery Gynec. and Obstetrics Nov.1939 - 5 - 69 -p.618

- GUYOT H. - DUCROQUET R. ISAAC - GEORGES P. - MACE M.

Taches pigmentaires et lésions osseuses (formes frustres de la neurofibromatose).

Bulletins de la société de pédiatrie de Paris.1934. p. 158-67.

- HOLT J.F. - WRIGHT -

The radiologic features of neurofibromatosis.
Radiology 51, 1948 - p. 647 - 63.

- ICHE A.

Contribution à l'étude des déformations rachidiennes dans la maladie de RECKLINGHAUSEN.
Thèse Méd. de Montpellier 1925 n° 17.

- JAFFE.

Tumors and tumoroux conditions of the bone and joints. 1958 - p. 242 - 6.

- JULLIEN A.

Contribution à l'étude de la neurofibromatose généralisée (maladie de Recklinghausen).
Thèse Méd.Paris 1910 - N° 266.

- LEGER et DUCROQUET.

Maladies du squelette.
I vol.p254 - Paris 1949 - MASSON

- LICHTENSTEIN L.

Bone tumors - 1958 - p.158.

29 - LIEVRE J.A. - BLOCH - MICHEL H.

Les lésions osseuses de la neurofibromatose.
Bull. et Mém. Soc. Méd. des hôpitaux de Paris
I950 p.II93 - I207.

30 - MASSON.

Tumeurs humaines I956 - p. 922.

3I - MOYOD O. - PAILLAS P. - PESLE et LABEGHERIE.

De la dégénérescence maligne de la neurofibromatose de RECKLINGHAUSEN après intervention chirurgicale.
J. Français de Méd. et Chir. Thoracique 5 - I95I p.I 32.

32 - MURRAY M - FRIEDMAN.

Neurofibromatosis of bone.
Amer J. of Roentgen 5I - I944 - p. 623 - 30.

33 - NOWAROWSKI T.K.

Guérison spontanée de la neurofibromatose congénitale généralisée ; pédiatrie polska I958 - 33/6 p/ 7I3 - 5.

34 - PEHU M - BINDSCHEDLER J.J.

La neurofibromatose de l'enfant.
Lyon médical T. Cl XXI p. 46I - I943.

35 - PREISER A. - DAVENPORT C.

Multiple neurofibromatosis (Von Recklinghausen's disease) and its inheritance : with description of a case.
Am.J. of a Médical Sciences N.S. I956 - I9I8 p.5[illegible]7-40

36 - PUECH A.

Manifestations osseuses de la neurofibromatose Paris Médical, I925 - I2 XII p. 502-6

37 - RABINOWICZ T. - JAQUIER N.

Lésions centrales de la maladie de RECKLINGHAUSEN.
Gazette médicale de France - Neurologie T 66 - 25 Juin 1959 p. 1053 - 61.

38 - REBOUL J. - BUSSIERES - LEGER J. - Mme CHABOT - MAURENIT - DELORIE G. SALVY.

Evolution radio clinique de trois neurofibromatose à symptomatologie osteo-cutanée.
J. de Médecine de Bordeaux Avril 1957 n° 4 p.511.

39 - RELTON MAC CARROL H.

Clinical manifestations of congénital neurofibromatosi
J. of bone and joint surgery 32 A 1950 (p.601-17 p.626

40 - ROPARS A.

De la maladie de RECKLINGHAUSEN chez l'enfant (neurofi bromatose)/
Thèse Méd.Lyon n° 129 1942 - 1943.

41 - ROYER Y. BLONDET C. GUICHARD J.

Xantholeucémie du nourrisson et neurofibromatose de RECKLINGHAUSEN.
Annales de Pédiatrie (semaine des hôpitaux) 1958 - 150 p. 260.

42 - SCOTT B. - COHEN H.

Neurofibromatosis in a newborn infant.
Am. J. of diseases of children 82 - 1951 p. 574.

43 - SEGUFFIN L.

La dégénérescence maligne du neurofibrome de RECKLINGHAUSEN.
Thèse Méd. Toulouse n° 27 - 1952.

44 - SOREL M. - BARDIER A. - BOISSON H. - DALOUS A.

Maladie de Recklinghausen avec tumeur cérébrale et

pulmonaire de l'enfant.
Sem. des Hôp. Ann. de pédiatrie I957 - III7 - p. I95.

45 - STREIFF E.B.

Aspects ophtalmologiques des phacomatoses dans l'enfance.
XVIIème congrès de l'association des pédiatres Genève I96I - vol. II p. 22I-5

46 - UHLMANN - GROSSMANN A.

Von Recklinghausen's neurofibromatosis with bone manifestations. Annals of internal Medicine. Juin I940. I4.I. - p. 225-4I.

47 - VEDEL & PUCH.-

2 cas de neurofibromatose avec dystrophies osseuses considérables.
Bull. soc. des Sciences méd. et Biolog. Montpellier Mars I925 - V. p. 244 - 50.

48 - VON RECKLINGHAUSEN.

Ueber die multiplen fibroma der Haut und ihrer Beziehung zu den multiplen neuromen I882.

§

- T A B L E des M A T I E R E S -

Page

- Historique I
- Introduction..... 3
- Observation Personnelle 5
- Observation Retrouvée dans la littérature.... I3

  I- Cas dans lesquels existent seulement soit des nodules isolés, soit des tumeurs cutanées avec taches pigmebtaires I3

  2- Observations dans lesquelles existent des lésions osseuses associées..... 22

  3- Observations de malades atteint de déformation des membres, d'apparition plus tardive mais datant de la naissance..... 30

- Etio-Pathogénie..... 36
- Etude Clinique..... 39

  I - Nodules cutanés et taches pigmentaires. 39

  2 - Association aux nodules sous-cutanés et aux taches pigmentaires ou à l'un de ces symptomes de lésions osseuses... 46

  3 - Association pathologique..... 52

- Anatomo-Pathologie..... 55

  I - Les lésions cutanées..... 55

  2 - Les lésions viscérales..... 57

  3 - Les lésions squelettiques..... 57

- Evolution 59
- Conclusions ..... 64 bis
- Bibliographie..... 65

§